



Medzinárodný deň zriedkavých chorôb 29.2.2016 Pridajte sa k nám. Chceme, aby nás bolo počuť.

...a môžete pri tom aj ležať

Text: Aliancia ZCH

Rok 2016 je priestupným rokom. Mesiac február tak bude o jeden deň dlhší. A práve posledný februárový deň je medzinárodným dňom zriedkavých chorôb. V tento deň môže každý z nás spraviť niečo zriedkavé, výnimočné, solidárne s ľuďmi, ktorých choroby sú závažné, život ohrožujúce, progresívne a pre väčšinu z nás zdravých „našťastie“ zriedkavé.

Zriedkavé choroby sú definované v európskej legislatíve od roku 2000, kedy vstúpilo do platnosti prvé nariadenie v tejto oblasti (Nariadenie EP 141/2000 na podporu výskumu a vývoja liekov na zriedkavé choroby). Nasledovali ďalšie smernice a odporúčania, výsledkom, ktorých je, že niektoré zriedkavé choroby sú liečiteľné, skvalitnila sa diagnostika, vypracovali sa štandardy starostlivosti a v neposlednom rade zvýšili sa kvalita života pacientov so zriedkavými chorobami. I naďalej však väčšina zriedkavých chorôb je neliečiteľná. Kým v minulosti neexistovala žiadna liečba, dnes riešime otázku samostatných pracovísk – CENTIER EXPERTÍZY.

Zriedkavosť v praxi znamená nedostatok skúseností v diagnostike, liečbe, či starostlivosti.

Pacienti so zriedkavými chorobami často nikam nepatria/žijú v izolácii a to v rámci vzdelávania, zamestnania, sociálnej, zdravotnej starostlivosti či spoločnosti ako celku. Zdalo by sa, že takých ľudí je málo, opak je však pravdou, je ich 6 – 8 %. Zriedkavých chorôb rozlišujeme 6 – 8 000. Aj preto môžeme povedať, že ak by sa všetci pacienti so zriedkavými chorobami spojili vznikol by 3. najľudnatejší štát. Len na Slovensku sa odhaduje, že ich je 300 000. Mnohí svoju diagnózu presne nepoznajú, žijú so závažnou neznámou chorobou, odkázaní na pomoc rodiny, blízkych a osobných asistentov. Až 80 % zriedkavých chorôb je genetického pôvodu, polovica postihuje deti a 30 % pacientov sa nedožije piateho roku života.

Slogan dňa zriedkavých chorôb 2016 znie: „PRIDAJTE SA K NÁM. CHCEME, ABY NÁS BOLO POČUŤ“. Je určený aj vám, ktorých sa bytostne netýka. Netreba pred ním však zatvárať oči. Ak sú pre Vás zriedkavé choroby neznámym slovným spojením, stačí rozšíriť obzor seba samému, či ľuďom vo svojom okolí.

Zvyšovanie povedomia a podpora zriedkavých chorôb dokážu výrazne prispieť k rovnocennému

prístupu k pacientom so zriedkavými chorobami. Prístup k zdravotnej a sociálnej starostlivosti, vzdelávaniu či zamestnaniu by nemal byť poznačený frekvenciou výskytu.

V pondelok 29. 2. 2016 sa odštartuje druhý ročník kampane CELONÁRODNÉ LEŽANIE ZO SOLIDARITY - ZRIEDKAVÉ LEŽANIE. Ležanie je v tomto prípade symbolickým gestom solidarity.



RARE DISEASE DAY®

Zároveň je príznakom závažných zriedkavých chorôb, z ktorých mnohé sa spájajú s nemožnosťou pacienta. Ležanie bez pohybu má aj druhý rozmer – je to psychický stav pacienta a jeho blízkych, ktorí kvôli nedostatku informácií, či zlým možnostiam diagnostiky a liečby nie sú schopní pomôcť, nevedia nájsť pomoc pre svojho blízkeho, jednoducho nevedia sa pohnúť z miesta. Akcie sa môže zúčastniť každý. Stačí ľahnúť si, a to či už doma, v práci alebo na úplne nezvyčajnom mieste, sám, či s priateľmi alebo známymi, odfoťiť sa a fotografiu zverejniť na sociálnych sieťach facebook, instagram, s označením #zriedkavelezanie, najlepšie zaslať na lezanie@sazch.sk. Zároveň môžete podporiť ľudí so zriedkavými chorobami aj finančne na transparentnom účte Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb, vedenom v Slovenskej sporiteľni práve na tento účel. IBAN účtu je SK3709000000005064143521 (<http://transparentneucty.sk>).

Financie získané touto formou sa použijú priamo na podporu každodenného života pacientov so zriedkavými chorobami, ich organizácií, spoluprácu s odborníkmi a zvýšenie povedomia o zriedkavých chorobách.

V medzinárodný deň zriedkavých chorôb 2016 na Slovensku treba zdôrazniť aj podporu odbornosti. Kľúčovým bodom je podpora implementácie nedávno schváleného NÁRODNÉ-

HO PROGRAMU ROZVOJA STAROSTLIVOSTI O PACIENTOV SO ZRIEDKAVÝMI CHOROBAMI (9.12.2015). Tento si kladie za cieľ vytvorenie špecializovaných pracovísk centralizovanej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami, v Európe označovaných ako CENTRÁ EXPERTÍZY.

Takéto pracovisko vytvorí sieť odborníkov, ktorí sa budú zameriavať na pacientov so zriedkavými, ale aj závažnými nie presne diagnostikovanými chorobami, od hľadania diagnózy až po liečbu, či už liekmi alebo režimovými opatreniami resp. špecializovanými sociálnymi službami.

Podrobný program aktivít môžete sledovať na stránkach www.sazch.sk alebo www.zriedkave-choroby.sk.

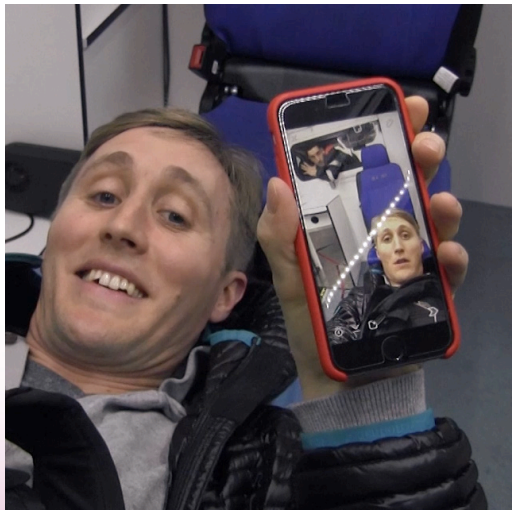
Partneri kampane pri príležitosti Dňa zriedkavých chorôb 2016:

- EURORDIS Európska aliancia zriedkavých chorôb
- Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic (DebRA SR)
- Farmaceutická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave FaF UK
- Asociácia tuberózne sklerózy ASTUS
- Kancelária Svetovej zdravotníckej organizácie na Slovensku

- Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SSLeG
- Všeobecná zdravotná poisťovňa VŠZP
- Orphanet Slovensko
- Asociácia inovatívneho farmaceutického priemyslu AIFP
- Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Bratislava DFNSP BA
- Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica DFNSP BB
- Skriningové centrum novorodencov SR
- Národné centrum zdravotníckych informácií NCZI
- Národný onkologický ústav NOU
- Národný ústav reumatických chorôb NÚRCH
- LSE - Life Star Emergency s.r.o.
- Respectapp
- sanofi-aventis Pharma Slovakia s.r.o.
- Takeda
- Janssen Johnson and Johnson

Organizátor kampane:

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb
www.sazch.sk, www.zriedkave-choroby.sk



Svetové prvenstvo – choroba čiernych kostí

Text: Mgr. Andrea Zaťková, PhD.

Alkaptonúria (AKU) – choroba čiernych kostí je prvé ochorenie človeka, ktoré Sir Archibald Garrod už v roku 1902 popísal ako „vrodená porucha metabolizmu“ s mendelistickou autosomálne recesívnou dedičnosťou. To znamená, že je to ochorenie, ktoré sa prejaví vtedy, keď človek nesie dva poškodené-mutované gény, ktoré sú najčastejšie zdedené od oboch zdravých rodičov, ktorí obyčajne ani netušili, že sú prenášačmi nejakého ochorenia.

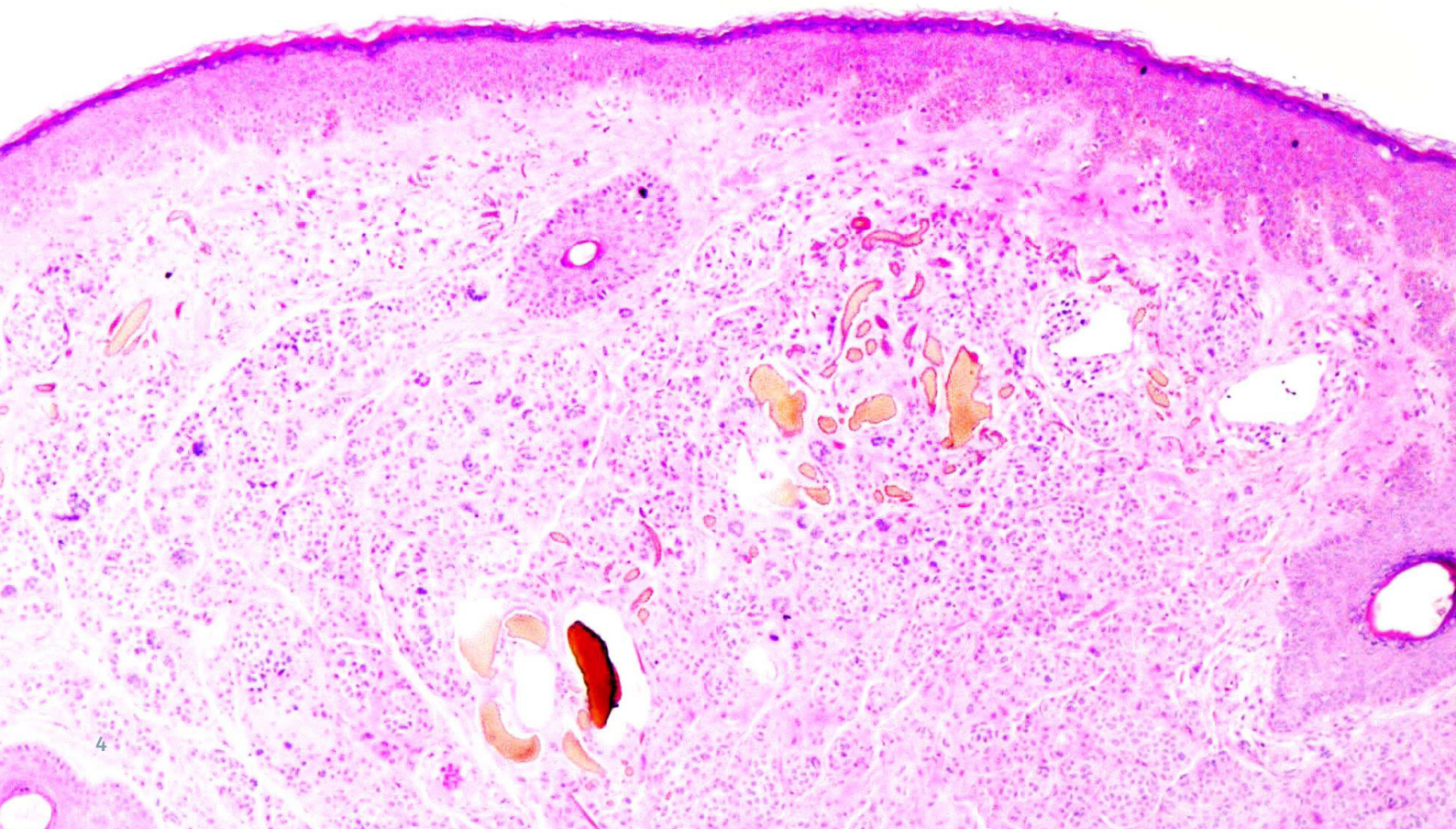
Kým celosvetová frekvencia AKU je približne 1:250 000, na Slovensku je odhadovaná až na 1:19 000, hlavne kvôli vysokému výskytu ochorenia v oblasti Kysúc. Z literatúry je známe, že na Slovensku máme viac než 200 pacientov s týmto ochorením AKU, čiže sme krajinou s doteraz najväčším počtom evidovaných AKU pacientov na svete. Prečo je tomu tak, zostáva trošku záhadou.

Mgr. Andrea Zaťková, PhD. sa výskumu alkaptonúrie, hlavne jej genetického pozadia, venuje už od roku 1998, vtedy ešte v rámci Laboratória genetiky Ústavu molekulárnej fyziológie a genetiky Slovenskej akadémie vied (ÚMFG SAV) v Bratislave. V laboratóriu od roku 2003 rutinne vykonávala genetickú diagnostiku tejto zriedkavej choroby a je tiež tvorcom a správ-

com celosvetovej databázy mutácií v HGD géne (<http://hgddatabase.cvtisr.sk/>). AKU sa postupne stala viac než len „jeden z génov“, ktoré analyzuje v laboratóriu. Od roku 2009 sa každý rok zúčastňuje na pravidelných seminároch o AKU a mala možnosť osobne spoznať aj viacero pacientov z rôznych krajín a ich každodenné ťažkosti, ktoré ochorenie spôsobuje. V Anglicku už od roku 2003 funguje AKU Spoločnosť, ktorá venuje podporu pacientov s týmto ochorením. Aj v rámci rôznych vedeckých podujatí pripravujú program venovaný pacientom a ich potrebám. Po jednej z takýchto skúseností si Dr. Zaťková uvedomila potrebu zlepšiť informovanosť o AKU na Slovensku všeobecne, ako aj potrebu existencie organizácie združujúcej pacientov v našej krajine, s cieľom pomôcť im vyjsť z izolácie, spoznať sa navzájom, zdieľať skúsenosti a získať viac praktických informácií o ich ochorení, o nových možnostiach starostlivosti a prípadnej liečbe. Za podpory Prof. Jozefa Rovenského z NÚRCH v Piešťanoch a spolu s Mgr. Ivetou Kožkovou, Ing. Annou Antalovou a Mgr. Katarínou Schiff sa rozhodli založiť občianske združenie AKUSaC a v októbri 2013 zorganizovali prvé stretnutie s pacientami. V roku 2014 nasledovalo ďalšie stretnutie pacientov, ako aj spolupráca s Alianciou zriedkavých chorôb pri organizovaní aktivít spojených s dňom zriedkavých chorôb v rokoch 2014 a 2015, a neskôr vydali tiež príručku pre pacien-

tov o AKU s dôležitými informáciami o rôznych aspektoch ochorenia ako aj kontaktami na odborníkov.

Od novembra roku 2012 trinásť vedeckých tímov a patientske organizácie spojili svoje sily, aby prispeli k testovaniu novej liečby AKU. Na tomto projekte financovanom zo zdrojov EÚ, nazvanom DevelopAKUre sa zo Slovenska podieľa ich laboratórium analýzou DNA mutácií a NÚRCH z Piešťan, pod vedením Prof. Jozefa Rovenského, ako jedno z centier klinického skúšania. Laboratórium genetiky ÚMFG SAV je od januára 2016 súčasťou Ústavu klinického a translačného výskumu (ÚKTV), ktorý je súčasťou novovzniknutého Biomedicínskeho centra SAV v Bratislave. Okrem Mgr. A. Zaťkovej, ktorá je zodpovedná za koordinovanie projektu v rámci BMC SAV, tím tvoria: vedúci skupiny Prof. Ľudovít Kádasi, ďalej RNDr. Ján Radvanszky, PhD. Mgr. Andrea Šoltýsová, PhD. a laborantka pani Ildiko Szomolayová. Projekt DevelopAKUre ponúka unikátnu príležitosť efektívne rozbehnúť spoluprácu vedeckých ústavov, zdravotníckeho zariadenia a patientskej organizácie u nás, so spoločným cieľom prispieť k nájdeniu terapie na túto celosvetovo zriedkavú chorobu, ktorá má ale u nás špecifický prímät.



Liečba – pre väčšinu pacientov so zriedkavými chorobami nenaplnená túžba

Text: PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.



Zriedkavé choroby postihujú asi šesť až osem percent populácie. Pacienti s týmito chorobami sú zvyčajne chronickí pacienti. Problémom je, že na mnohé dosiaľ nie sú lieky... V súvislosti s ktorými konkrétnymi chorobami však v poslednom čase možno hovoriť o pokroku v liečbe?

Za 15 rokov systematickej podpory výskumu a vývoja liekov na zriedkavé choroby v Európe sme zaznamenali obrovský pokrok. Vybrané dedičné metabolické choroby sú liečiteľné. Pľúcna artériová hypertenzia či niektoré typy zriedkavých leukémií majú viaceré liečebné možnosti. Pre niektorých pacientov je však i naďalej jedinou možnosťou transplantácia pľúc či režimové opatrenia (fyzioterapia, špeciálne výživové opatrenia). Za veľký medzník posledných rokov sa však považuje genetická liečba. Z tohto pohľadu ide najmä o vybranú skupinu pacientov s cystickou fibrózou. Pacienti s jednou z mutácií cystickej fibrózy majú liečbu, ktorá pozastaví rozvoj choroby a mení tak jej priebeh. Obrovskou a dlho očakávanou zmenou posledného obdobia je tiež liečba na jednu z mutácií Duchenneovej svalovej dystrofie, ktorá prináša nádej pacientom s nervosvalovými zriedkavými chorobami.

Aké sú možnosti diagnostiky týchto ochorení? Zrejme v mnohých prípadoch je diagnostika problémová... Ako sa vôbec diagnostikujú?

Diagnostika zriedkavých chorôb je náročná. Väčšina zriedkavých chorôb je genetického pôvodu. Preto na zistenie resp potvrdenie väčšiny zriedkavých chorôb je potrebná genetická diagnostika. Aj tu je však potrebné aby odborníci rôznych špecializácií vyslovili podozrenie na niektorú zo zriedkavých chorôb a odporučili pacienta ku klinickému genetikovi na diagnostiku konkrétnej pravdepodobnej choroby resp skupiny chorôb.

Keďže ide o zriedkavé choroby systematický prístup je ťažko realizovateľný. Napriek tomu existujú systémové kroky, ktoré diagnostiku môžu uľahčiť. Tým prvým je centralizácia pacientov do vybraných špecializovaných pracovísk. Pacienti sa tak orientujú na lekárov s väčšími skúsenosťami a zvyšuje sa tak pravdepodobnosť úspešnej diagnostiky. Druhým systémovým krokom je skríning. Na Slovensku skríňujeme všetky narodené deti na 13 vrodených chorôb.

Kolko ľudí u nás takýmito ochoreniami trpí, a aký majú prístup k liekom, prípadne zdravotníckym pomôckam? S akými najvýpuklejšími problémami v súvislosti s liekmi na zriedkavé ochorenia sa u nás najčastejšie stretávame?

Podľa odhadov predpokladáme, že na Slovensku trpí zriedkavými chorobami 300 000 ľudí. Presné čísla však nepoznáme. Napríklad aj preto, že mnohí pacienti so zriedkavou chorobou žijú s neznámou neliečiteľnou diagnózou. Aj preto najväčšie výzvy patrí komplexný prístup. Či už na pacientovu chorobu existuje orphan liek alebo nie väčšinou pacienti užívajú aj inú liečbu na rôzne sprievodné symptómy a tiež je potrebné aby títo pacienti dodržiavali správne režimové opatrenia. Najväčším problémom je v súčasnosti náročné zabezpečenie multidisciplinárneho prístupu odborníkov viacerých medicínskych špecializácií ale aj sociálnych služieb.

Na liečbu zriedkavých chorôb sa používajú tzv. lieky sirotky (Orphan drugs) Na ktoré choroby sú lieky k dispozícii? Majú nejaké špecifické postavenie v zdravotnom systéme?

Vymenovať všetky zriedkavé choroby, ktoré sú liečiteľné by bolo náročné, je ich už skoro 100. Vo všeobecnosti môžeme povedať, že najväčšiu skupinu liekov na zriedkavé choroby predstavujú lieky na zriedkavé rakoviny, najmä rôzne typy rakoviny krvi (myelodysplastické syndrómy). Druhou často zastúpenou skupinou sú metabolické choroby (Gaucherova choroba) a tretou najčastejšie zastúpenou skupinou sú lieky na zriedkavé choroby kardiovaskulárneho systému (pľúcna artériová hypertenzia). Prístup k liekom na zriedkavé choroby je regulovaný jednak preto že ich môžu indikovať len špecialisti, ktorí majú skúsenosti s liečbou týchto chorôb a jednak preto že ide finančne náročné lieky.



Známe osobnosti pomáhajú motýlim krídlam lietať

Rozhovor s herečkou SND Gabikou Dzurikovou

Spolupracujete s organizáciou DebRA SR, ktorá pomáha ľuďom trpiacim nevyliciteľnou chorobou motýľích krídel - Epidermolysis bullosa. Ako by ste túto diagnózu priblížili ľuďom, ktorí o nej počujú po prvý raz?

Chorobu Motýľích krídel podľa mňa najviac vystihuje slogan: tak ako ľahko možno zotrieť peľ z motýľích krídel, tak ľahko možno poškodiť kožu chorého dieťaťa! Epidermolysis bullosa (EB) je nevyliciteľná, zriedkavá, genetická choroba, ktorej výskyt je jeden chorý na 50 000 obyvateľov. Postihuje deti od narodenia. Pri EB chýba v koži kľúčový proteín, ktorý viaže a spája jednotlivé vrstvy kože. Aj jemný dotyk alebo mechanický tlak môže zapríčiniť poškodenie kože, vytvorenie alebo prasknutie pluzgiera. Ľudia s EB trpia celý život vážnou a chronickou bolesťou. Ich rany sa dajú porovnať s popáleninami 3. stupňa.

Verejne známe osobnosti neraz prepožičajú svoju tvár neziskovým organizáciám, a to napriek pracovnej vyťažnosti. Čo vás spojilo práve s DebRou?

Na spoluprácu s DebRou ma nebolo treba presviedčať. Stretla som sa s pani Beátou Ramljakovou, ktorá je predsedníčkou správnej rady a štatutárnym zástupcom DebRy SR, ale je hlavne sama matkou, ktorá má osobnú skúsenosť s EB v rodine. Práve jej osobnosť a najmä jej bezprostrednosť a priamosť, s akou mi opísala organizáciu DebRA SR, podstatu choroby EB, ale najmä ako otvorene hovorila o tom, ako táto choroba zasiahne do života človeka a jeho rodiny, s akými problémami a prekážkami sa stretávajú ľudia pri liečbe a vôbec už pri diagnostike, ma jednoducho „dostala“. Až som sa hanbila ako málo o tom viem. Ale takí sme my, ľudia. Kým sa nás to bytostne nedotýka, akoby „tá vec“ neexistovala!

V čom spočíva vaša úloha, samozrejme okrem toho, že sa podieľate na rozširovaní povedomia o tejto zriedkavej chorobe?

Keby som mala zázračnú moc, nájdem liek na túto chorobu! Ale ak môžem akýmkoľvek spôsobom pomôcť, urobím to! Moja úloha je, pochopiteľne, pri medializácii DebRy. Ak máme nejaké stretnutia v rámci DebRy,



a ak mi to dovoľí moja práca, zúčastním sa ich. Občas sprevádzam akcie, či už v rámci Medzinárodného dňa zriedkavých chorôb, alebo na dobročinných podujatiach či koncertoch. A ak som stretla aspoň jedného človeka, ktorý bol ochotný finančne prispieť a vylepšiť tak kvalitu života ľudí stmelených v DebRe, tak to poteší!

Akými zmenami, podľa vás, prešla v posledných rokoch starostlivosť o pacienta s týmto ochorením?

O tomto by najviac vedeli povedať samotní pacienti, rodičia, ktorým kedysi nikto nevedel povedať, čo ich dieťaťu vlastne je! A posielali ich od lekára k lekárovi, lebo tým, aká je táto choroba ojedinelá, sa mnohí vo svojej praxi s touto chorobou ani nestretli! Poviete si, je to možné?!?! Bohužiaľ! Ani na prstoch jednej ruky by ste kedysi nemohli spočítať odborníkov, a to hovorím ešte o Českoslo-

vensku, ktorí boli zorientovaní v tejto oblasti. Verím, že je to už minulosť, lebo či už u laikov ako aj u odborníkov, sa povedomie, diagnostika a starostlivosť o EB, ale aj celkovo o zriedkavých chorobách zlepšuje a ja verím, že ľudia trpiaci zriedkavou chorobou nebudú len čudnou štatistikou, ktorá sa nevymestí do vopred určených koloniiek zdravotnej, sociálnej poisťovne, vzdelávacieho či pracovného systému, že budú regulárne akceptovanými jednotlivcami a nielen „tými, s ktorými si vlastne nevieme dať rady, lebo nevieme, kam ich zaradiť!“ Len preto, že ich je „len pár“ na našom malom Slovensku, musia za odborníkmi cestovať stovky kilometrov?!?! Haló, vy tam hore, zobuďte sa! Avšak toto je na dlhšiu odbornú diskusiu, a nie je v mojej moci riešiť našu zdravotnícku legislatívu! Ale prosím, netvárame sa, že „to“ neexistuje!

L'AHNIME SI SPOLU!

#zriedkavelezanie

Posledný februárový deň je celoeurópskym dňom zriedkavých chorôb. Práve dnes môžete vyjadriť solidaritu s ľuďmi, ktorých takéto choroby postihli. A to symbolickým gestom – ležaním na zriedkavom mieste.

Zriedkavé choroby sú také, ktorými trpí 1 človek z 2000. Na Slovensku je to približne 300 000 ľudí. Tieto choroby sú často závažné a život pacientov komplikuje aj to, že sa o nich aj o možnostiach ich liečby vie veľmi málo.

29. februára, v tento zriedkavý deň, môžete vyjadriť solidaritu pacientom so zriedkavými chorobami a šíriť povedomie o tom, že takýto druh chorôb existuje.

Lahnite si na zriedkavom mieste, odfot'te sa a zdieľajte svoju fotografiu s hashtagom #zriedkavelezanie.

Zvyšovaniu povedomia o možnostiach liečby zriedkavých chorôb a zlepšovaniu kvality života pacientov môžete pomôcť aj finančne – príspevkom na transparentný účet Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb: SK37 0900 0000 0050 6414 3521.

ĎAKUJEME.



www.zriedkave-choroby.sk
www.sazch.sk

Spoznajte zriedkavé choroby

Poznáme ich približne 6 až 8000. Každý týždeň sa v odbornej literatúre popíše asi 5 nových zriedkavých chorôb. Viacerými príznakmi sa podobajú na choroby častého výskytu.



Diagnostika je náročná, problém je často v géne, preto sú ťažko liečiteľné. Chýbajú skúsenosti.



V liečbe nepomáhajú zaužívané postupy a lieky, naopak pridávajú sa ďalšie symptómy, stav sa zhoršuje.



Nízka frekvencia výskytu je prekážkou v praktickom získavaní skúseností. Nemala by však byť dôvodom na nižšiu úroveň starostlivosti.



Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb



3 z 10

pacientov so zriedkavými chorobami sa nedožijú 1. narodenín



1 zo 4

pacientov čaká na správnu diagnózu 30 rokov



8 z 10

zriedkavých chorôb je genetického pôvodu



5 z 10

zriedkavých chorôb postihuje deti



<100

zriedkavých chorôb je liečiteľných



3 z 10

pacientov nemôžu navštevovať školu



3 z 10

pacientov sa nedožijú piateho roku života



1 zo 6

pacientov na základe nesprávnej diagnózy podstúpil operáciu

Minorit 1/2016

vyšiel v novembri 2016
ISSN 1339-5440
MK SR č. EV4911/14
IČO 42 258 073

Vydáva:
Slovenská aliancia
zriedkavých chorôb
Kollárova 11,
902 01 Pezinok

Kontakty:

Ing. Beáta Ramljaková
e-mail: ramljakova@sazch.sk

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.
e-mail: foltanova@sazch.sk

www.zriedkave-choroby.sk
www.sazch.sk