

Deň zriedkavých chorôb 2016

Rok 2016 je priestupným rokom a práve v posledný februárový deň sme si pripomenuli Medzinárodný deň zriedkavých chorôb. V tento deň mohol každý z nás spraviť niečo zriedkavé, výnimočné, solidárne s ľuďmi, ktorých choroby sú závažné, život ohrozujúce, progresívne a pre väčšinu z nás zdravých našťastie zriedkavé.

Myšlienka medzinárodného dňa zriedkavých chorôb vznikla v organizácii EURORDIS, ktorá združuje vyše 614 patientských organizácií z 58 krajín sveta a je hlasom pacientov pre Európsku komisiu v otázkach zriedkavých chorôb. Na Slovensku si tento deň pripomíname od roku 2011.

Určený pre všetkých

Slogan tohtoročného dňa zriedkavých chorôb znel: „Pridajte sa k nám. Chceme, aby nás bolo počuť.“ Podľa Ing. Beáty Ramljakovej je tento slogan určený všetkým – aj tým, ktorých sa bytosť netýka. „Netreba pred ním zatvárať oči. Ak sú pre nás 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 zriedkavých ochorení,“ upozornila podpredsedníčka Správnej rady Aliancie zriedkavých chorôb.

Do dnešného dňa bolo identifikovaných viac ako 6 000 rôznych zriedkavých chorôb, ktoré priamo ovplyvňujú každodenný život viac ako 30 miliónom ľudí v celej Európe. Komplexná povaha zriedkavých chorôb spolu s obmedzeným prístupom k liečbe a službám často znamená, že práve členovia rodiny sú hlavným zdrojom solidarity, podpory a starostlivosti o svojich blízkych.

Zriedkavosť chorôb

Celosvetovo sa v priemere každý týždeň diagnostikuje niekoľko nových patológií s označením zriedkavá choroba. Za zriedkavú sa z lekárskeho pohľadu považuje choroba, ktorá spĺňa základnú epidemiologickú charakteristiku zriedkavej choroby, a to je jej výskyt v populácii vo frekvencii nie viac ako 1 : 2 000 a menej a zároveň je závažná, invalidizujúca alebo životohrozujúca.

Podľa EURORDIS je väčšina zriedkavých chorôb nevyliciteľná. Až 80 % z nich má genetický pôvod, ide napríklad o zriedkavé metabolické choroby či druhy rakoviny, o ochorenia súvisiace s imunitným systémom, poprípade rôzne vývojové vady. V 75 % prípadov sa tieto patológie diagnostikujú deťom.

Spája ich nedostatočný výskum, nedostatok liekov a špecialistov. Aj preto pacientom často chýbajú potrebné informácie o chorobe a jej terapii. Pacienti sú vystavení ťažkej psychickej záťaži, choroba je neraz diagnostikovaná neskoro. V istých prípadoch sa konečná diagnóza stanoví až po predchádzajúcich mylných alebo neistých diagnózach, prípadne nikdy.

ako celku. Zdalo by sa, že takýchto 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,“ vysvetľuje T. Foltánová.

Výskyt týchto ochorení na Slovensku sa odhaduje približne na 300 000. Mnohí pacienti pritom svoju diagnózu presne nepoznajú, žijú so závažnou neznámou chorobou, odkázaní na pomoc rodiny, blízkych a osobných asistentov. Vznik špecializovaných pracovísk – centier expertízy je zahrnutý v rámci Národného programu starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2016 – 2020.



Odkázaní na pomoc druhých

Kým v minulosti neexistovala takmer žiadna liečba zriedkavých chorôb, dnes je potreba vzniku a budovania samostatných pracovísk – tzv. Centier expertízy. Ako zdôrazňuje PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD. z Farmaceutickej fakulty UK v Bratislave, 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

Implementácia národného programu

Kľúčovým bodom programu Medzinárodného dňa zriedkavých chorôb 2016 na Slovensku bola aj podpora implementácie nedávno schváleného Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami.

Program si kladie za cieľ vytvorenie spomínaných špecializovaných pracovísk centralizovanej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami. Cieľom je vytvorenie siete odborníkov, ktorí sa budú zameriavať na pacientov so zriedkavými,

” 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 sa zvýšila kvalita života pacientov so zriedkavými chorobami.”

ale aj závažnými - nie presne diagnostikovanými chorobami - od hľadania diagnózy až po liečbu, či už liekmi alebo režimovými opatreniami, resp. špecializovanými sociálnymi službami.

Tento aktivite bude venované i odborné podujatie určené odborníkom, lekárom,



fyzioterapeutom, sociálnym pracovníkom, farmaceutom, ale aj zákonodarcom, poslancom NR SR, patientskym organizáciám a pacientom. Význam centier expertíz predstavia verejnosti zahraniční odborníci, riaditeľ sekcie pre informácie o liečbe a dostupnosti liekov François Houyez a profesor Kráľovskej Univerzitnej nemocnice v Liverpoole a riaditeľ Centra expertízy pre alkaptónúriu - chorobu čiernych kostí Lakshminarayan Ranganath. O podrobnostiach vás budeme informovať na stránkach Lekárnických listov.

Ležanie zo solidarity

Medzinárodný deň zriedkavých chorôb odštartoval aj druhý ročník kampane Celonárodné ležanie zo solidarity - zriedkavé ležanie. Ležanie v tomto prípade predstavovalo symbolické gesto solidarity. Zároveň je príznakom závažných zriedkavých chorôb, z ktorých sa mnohé spájajú s nemohúcnosťou pacienta. „Ležanie bez pohnutia 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 či nevedia nájsť pomoc pre svojho blízkeho, jednoducho nevedia sa pohnúť z miesta,“ uviedla PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.

Do akcie sa mohol zapojiť každý s úmyslom podporiť myšlienku Medzinárodného dňa zriedkavých chorôb. Celý deň po ležiačky napr. prežil Sajfa. Program si nijako neprispôboval, naopak, prispôbovať sa muselo okolie. Raňajky, natáčanie upútavky OTO 2016, moderovanie v rádiu, na Hlavnej stanici alebo nakupovanie, všetko to prežil poležiačky. Video i fotografie „ležania zo solidarity“ si môžete pozrieť pod označením #zriedkavele.

(red)

foto: SAZCH

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
Alliancia
Zriedkavých
Chorôb

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



3 z 10

pacientov so zriedkavými chorobami sa nedožijú 1. narodenin



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