

Slovensko stratilo
uznávaného
odborníka v oblasti
zriedkavých
chorôb

1

Komunikácia
– cesta von
z izolácie, k priateľom
i odborníkom

2

Asociácia
polio v SR sa
stala členom
SAZCH

2

Keď sa
neuveriteľné
stane skutočnosťou

3

Úspešná patientska
organizácia
= silnejší hlas
pacienta

4

Slovensko stratilo uznávaného odborníka v oblasti zriedkavých chorôb

Text: SAZCH

Profesor MUDr. László Kovács, DrSc., MPH bol prvým slovenským odborníkom, ktorý zoorganizoval Konferenciu zriedkavých chorôb na Slovensku. Zaoberal sa diagnostikou a liečbou chorôb u dojčiat a detí, špecializoval sa na choroby obličiek u detí a na dedičné choroby. Získal atestáciu z pediatrie, nefrológie a klinickej genetiky.

Vďaka jeho pôsobeniu v tejto oblasti sme si na Slovensku v roku 2011 pripomenuli po prvýkrát Deň zriedkavých chorôb na Slovensku. Profesor pôsobil ako koordinátor ORPHANET na Slovensku. Spolu so svojim tímom odborníkov z Detskej fakultnej nemocnice na Kramároch zastrešoval aktivity v oblasti zriedkavých chorôb na Slovensku. Z mnohých vedeckých publikácií v oblasti zriedkavých chorôb, ale aj odborných či populárnych príspevkov, ktorými prispieval k šíreniu povedomia o tejto skupine chorôb pripomíname aspoň Encyklopédiu zriedkavých chorôb na Slovensku, ktorá vznikla pod jeho vedením práve vďaka jeho odhodlaniu, otvorenej mysli a vôle prinášať nové.

Na jeho priekopnícke aktivity v oblasti zriedkavých chorôb nadviazala v roku 2011 aj Slovenská aliancia zriedkavých chorôb. Od roku 2012 sme stali partnermi a ORPHANET Slovensko spolu s Alianciou ZCH spolupracovali na mnohých aktivitách a podujatiach v oblasti zriedkavých chorôb na Slovensku.

Prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH. nás opustil 17. 9. 2017 vo veku nedožitých 67 rokov.

Čeť jeho pamiatke.



Komunikácia – cesta von z izolácie, k priateľom i odborníkom

Text: SAZCH

O projekte RareConnect

Zriedkavosť výskytu chorôb sa spája s nedostatkom poznania, poznania na základe skúseností. Aj preto sú často pacienti a ich rodinní príslušníci zdrojom poznania a veľkým prínosom pre odborníkov. Zriedkavá choroba je súčasťou ich každodenného života náhody či niekoľkoročné stereotypy a pozorovania prinášajú skúsenosti, ktorých vedecký a odborný podklad sa odhalí ďaleko neskôr. Aj preto sme si pacienti navzájom môžu byť oporou. Práve tento fakt bol inšpiráciou pre vytvorenie medzinárodnej platformy RareConnect. Ide o bezpečný a ľahko použiteľný spôsob komunikácie vďaka ktorému si môžu pacienti so zriedkavými chorobami, ich rodiny, ale pacientske organizácie diskutovať naprieč kontinentami.

Pár informácií o ľuďoch v projekte

RareConnect je miesto, kde sa pacienti so zriedkavou chorobou môžu spojiť s ľuďmi s podobným osudom na celom svete. Ide o bezpečné prostredie, kde sa rešpektuje súkromie a kde sa dôverné informácie zdieľajú prostredníctvom reálnych zástupcov pacientov. Každá skupina má vlastného moderátora - osobu žijúcu s danou zriedkavou chorobou. Každý moderátor absolvoval školenia a má podporný tím manažérov, ktorí mu pomáhajú pri získavaní, spracovávaní a prezentovaní potrebných informácií.

Okrem toho všetci moderátori sú vyškolení a každodenne ich podporuje tím manažérov.



Ako to funguje?

RareConnect je rozdelený na online komunity a diskusné skupiny okolo tém záujmu. Pripojte sa prostredníctvom Aliancie ZCH a:

- Nájdite konkrétnu komunitu alebo diskusnú skupinu podľa ZCH
- Pripojte sa ku komunite alebo ku konverzácii
- Zdieľajte svoj príbeh alebo položte otázku
- Zoznámte sa s ostatnými a spojte sa s nimi

Aj Slovenská aliancia zriedkavých chorôb je partnerom projektu RareConnect ako jedna z národných aliancií EURORDIS. A to aj vďaka podpore a partnerstvu so Sanofi Genzyme. Ďakujeme za spoluprácu a podporu.

Asociácia polio v SR sa stala členom SAZCH

Text: PhDr. Štefan Grajčár, predseda Asociácie polio v SR

Od 1. 9. 2017 sa členom Slovenskej Aliancie zriedkavých chorôb stala Asociácia polio v SR, republiková špecifická organizácia Slovenského zväzu telesne postihnutých. Dovoľte aby sme vám ju na nasledujúcich riadkoch v skratke predstavili.

Asociácia polio v SR združuje občanov, ktorí v ranom detstve prekonali detskú obrnu, poliomyelitídu, a ktorí dnes zápasia s jej neskorými následkami vrátane rozvinutého postpoliomyelitického syndrómu. Poliomyelitídu spôsobuje vysoko infekčný vírus, ktorý postihuje nervové vlákna uložené v predných rohoch miechy, ktoré vedú vzruchy medzi miechou a svalmi (tzv. motoneuróny), ale ničí aj centrá predĺženej miechy a tiež napadá motorickú kôru mozgu. Vírus nenávratne poškodí motoneuróny a aj keď je postupne zneškodnený a zápal ustúpi, už ťažko poškodené nervové vlákna sa nedokážu obnoviť a zregenerovať, a preto po akútnom ochorení zostávajú trvalé následky v podobe obrny svalov. Postpoliomyeli-

tický syndróm je neurodegeneratívne ochorenie, ktoré postihuje obrnárov približne 15 až 40 rokov po zotavení sa z akútneho prvotného infikovania polio vírusom. Všeobecne sa akceptuje teória o tzv. „nervovej únave“, pri ktorej dochádza k poškodeniu zvyškových motorických neurónov v dôsledku dlhodobého, niekoľkoročného preťaženia kontinuálnou kompenzáciou a remodelovaním nových vlákien, čo vedie k ich postupnému poškodeniu.

Poliomyelitída je dnes vďaka úspešnej vakcinácii už úspešne eradikovaná v 99 % krajín sveta, na našom území sa program zavŕšil dokonca už v r. 1960, odkedy sme tu nemali žiadnu ďalšiu epidémiu polio vírusu. Aj keď je detská obrna už takmer minulosťou, odhaduje sa, že v Európe je dnes stále asi 700 tisíc ľudí, ktorí prekonali toto ochorenie, na Slovensku sa ich počet odhaduje na 1400-1600. Asociácia polio v SR vznikla v auguste 1992 a dnes má takmer 150 členov z celého Slovenska. Keďže nové prípady detskej obrny sa už neobjavujú, starne a postupne sa znižuje (vymiera) aj naša členská základňa. Dlhodobým problémom nielen našich členov, ale všetkých obrnárov na Slovensku je faktická nedostupnosť špecializovanej kúpeľnej starostlivosti, ktorá sa považuje za najúčinnnejšiu

spôsob, ako neskoré následky detskej obrny zmierniť a prispieť tak k udržaniu samostatnosti a zamedziť zhoršovaniu kvality života. Diagnóza „stavy po detskej obrne“ je v indikačnom zozname kúpeľnej starostlivosti zaradená do kategórie, v ktorej je z verejného zdravotného poistenia hradená len zdravotná starostlivosť, služby – ubytovanie a stravu – si však pacienti musia hradiť sami. Väčšina obrnárův na Slovensku je dnes však už v postproduktívnom veku

a ich nízke starobné dôchodky na pokrytie týchto služieb jednoducho nestačia.

Asociácia polio v SR je od r. 2012 členom Európskej únie polio, ktorá je členskou organizáciou EURORDIS – Rare Diseases Europe, čo nás tiež inšpirovalo k tomu, aby sme sa uchádzali o členstvo v SAZCH.



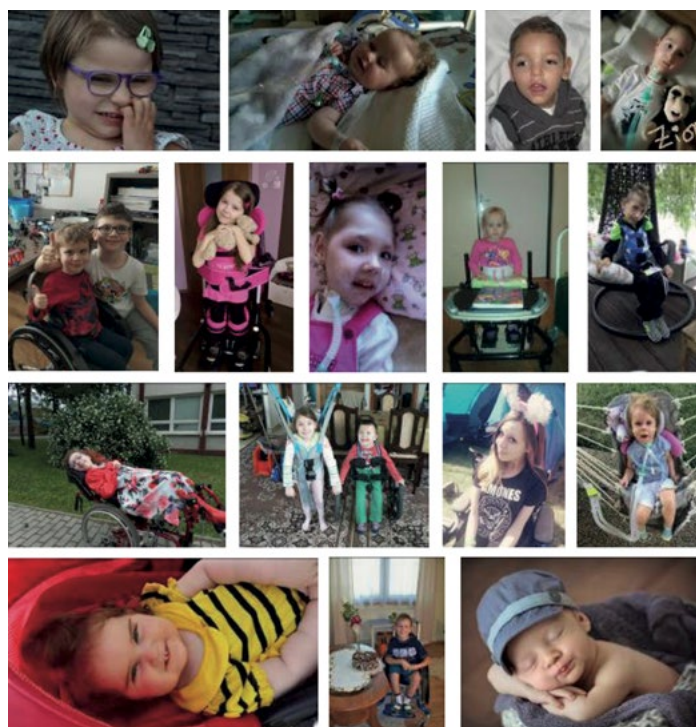
Víkendový zraz Asociácie polio, máj 2014

Ked' sa neuveriteľné stane skutočnosťou

Text: SAZCH

Zriedkavé choroby sú symbolom inovácie. Väčšina z nich je neliečiteľná a hoci počet liekov na zriedkavé choroby prekročil 100, tento fakt ostáva i naďalej pravdou. Podpora výskumu a vývoja zriedkavých chorôb na európskej úrovni je znakom motivácie pre farmaceutický priemysel, zdokonaľuje sa však aj diagnostika a pribúda chorôb, so zriedkavým výskytom. V každom prípade je vždy veľkým sviatkom pre pacientov aj odborníkov keď sa neliečiteľná choroba stane liečiteľnou.

Presne takúto situáciu zažívame v roku 2017. Od júna 2017 existuje liek na doposiaľ neliečiteľné ochorenie spinálnu svalovú atrofiu (SMA). Na Slovensku je skupina pacientů práve s touto diagnózou. Mnohí z nich trpia tou najťažšou formou SMA I a ich prognóza je veľmi zlá. Deti sa nemusia dožiť ani druhého roku života. Slovenská aliancia zriedkavých chorôb spolu s Asociáciou na ochranu práv pacientů a samozrejme patientskou skupinou Organizácie muskulárnych dystrofikův v SR (OMD v SR) – Klubom rodičov so spinálnou svalovou atrofiou vytvorila pracovnú skupinu, ktorá intenzívne komunikuje tak s výrobcom ako aj Ministerstvom zdravotníctva Slovenskej republiky. Veríme, že táto iniciatíva pomôže pacientom s SMA na Slovensku, čo najskôr sa dostať k liečbe. Zápisy z týchto stretnutí uverejňujem na našom webe.



Úspešná patientska organizácia = silnejší hlas pacienta

Text: SAZCH

Vďaka projektu Partneri v rozvoji patientskych organizácií sa aj členovia Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb majú možnosť zapájať do workshopov, s cieľom zvýšiť úroveň svojej organizácie, či skvalitniť jej prezentáciu na verejnosti alebo komunikáciu. Cieľom projektu je pomôcť patientskym organizáciám byť aktívnymi účastníkmi a partnermi v komunikácii svojich potrieb, ktoré majú vplyv na zdravie pacientov. Projekt je určený celoslovensky pôsobiacim patientskym organizáciám. Svojimi aktivitami sa snaží:

- Počúvať a reagovať na potreby patientskej komunity.
- Podporiť rozvoj kapacít patientskych neziskových organizácií.
- Vytvoriť a implementovať projekt, ktorý by poskytoval komplexné, kontinuálne a efektívne vzdelávanie, a to presne podľa potrieb patientskych organizácií.

**Októbrový workshop
bol venovaný
nasledovným
témam:**

**Fundraising
organizácie
– nové výzvy
a prístupy**

**Generácia Y
– ako pracovať
s mladými ľuďmi
v organizácii**

**Mení sa doba
– čo hovoria
najnovšie
prieskumy**

**Diskusný blok:
Vy sa pýtate,
odborníci vám
odpovedajú**

**Web stránka
a sociálne médiá
ako najnovší
spojenci
organizácie**

Minorit 3/2017

vyšiel v októbri 2017
ISSN 1339-5440
MK SR č. EV4911/14
IČO 42 258 073

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@fpharm.uniba.sk

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



Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb