

SLOVENSKO MÁ NÁRODNÝ ZOZNAM PRACOVÍSK *pre zriedkavé choroby*

Posledný februárový deň patrí tradične zvyšovaniu povedomia a zriedkavých chorobách. Tohtoročný Medzinárodný deň zriedkavých chorôb upriamil pozornosť na zvýšenie úrovne starostlivosti o pacientov prostredníctvom pracovísk pre zriedkavé choroby. Takéto pracoviská od minulého roka postupne vznikajú aj na Slovensku.

Zriedkavé choroby sú spravidla chronické, závažné a život ohrozujúce choroby, ktoré postihujú priemerne nie viac ako 5 z 10 000 obyvateľov EÚ. V súčasnosti rozlišujeme viac ako 6 000 zriedkavých chorôb. Jednou z charakteristík týchto chorôb preto je, že pacientov s konkrétnou chorobou môže byť v určitom regióne málo, avšak pre veľký počet rôznych typov zriedkavých chorôb ide v súhrne o veľký počet pacientov.

Pracoviská pre zriedkavé choroby zvyšujú úroveň

zdravotnej starostlivosti

Pracoviská pre zriedkavé choroby okrem štandardnej práce odborníkov-špecialistov poskytujú aj zdravotnú starostlivosť

pre niektorú zriedkavú chorobu alebo skupinu zriedkavých chorôb. Ich pôsobenie má spravidla širší regionálny alebo celoslovenský význam.

Do prvej výzvy Ministerstva zdravotníctva SR v roku 2017 sa prihlásilo 86 pracovísk, ktoré dokladovali skúsenosti so starostlivosťou, diagnostikou, liečbou, ale aj spoluprácou s patientskymi organizáciami, publikačnou činnosťou a ďalším vzdelávaním odborníkov. Základné kritériá pre vznik pracoviska zriedkavých chorôb splnilo 59 pracovísk, z nich kritéria pre uznanie významného celoslovenského pôsobenia označené ako expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby naplnilo 17 pracovísk. Expertízne pracoviská majú možnosť zapojiť sa do Európskych referenčných sietí pre zriedkavé choroby.

HLAVNÉ PROBLÉMY, KTORÝM ČELIA PACIENTI TRPIACI ZRIEDKAVÝMI CHOROBAMI:

ONESKORENÁ DIAGNÓZA

Odhaliť jeden zo 6 000 druhov zriedkavých ochorení je veľmi ťažké nielen kvôli vzácnosti ich výskytu, ale aj preto, že sa často maskujú symptómami iných ochorení.

NEDOSTATOK KVALITNEJ ZDRAVOTNEJ STAROSTLIVOSTI

Ľudia so zriedkavými chorobami potrebujú široké spektrum zdravotnej starostlivosti – rehabilitáciu, fyzioterapiu, psychologickú pomoc, rady pri stravovaní. Stáva sa, že ani po určení diagnózy nedostávajú potrebnú starostlivosť v plnej miere.

NEDOSTUPNOSŤ LIEČBY

Napriek tomu, že EÚ systematicky podporuje výskum a vývoj v oblasti zriedkavých chorôb, slovenskí pacienti sa k liekom dostávajú komplikovane (najmä formou výnimiek) a s oneskorením. Súčasná legislatíva nijakým spôsobom nestimuluje výrobcov k vstupu liekov práve na Slovensko. Neexistujú ani žiadne nástroje pre skorý vstup liekov na trh, a to ani v situáciách, kde medicínska potreba je veľmi veľká, neexistujú žiadne liečebné možnosti.

NEDOSTUPNOSŤ ZDRAVOTNÍCKYCH POMÔCOK

Podobná situácia je aj v oblasti zdravotníckych pomôcok. Pacienti so zriedkavými chorobami majú špecifické nároky na úpravu a charakter zdravotníckych pomôcok, avšak systém ich pridelenia nie je na tieto potreby pripravený.

NEDOSTATOK INFORMÁCIÍ O OCHORENIACH A MOŽNOSTIACH LIEČBY PRE LAIKOV AJ PRE LEKÁROV

SOCIÁLNE DÔSLEDKY

Pre pacientov so zriedkavými chorobami to znamená postih vo všetkých oblastiach života – vzdelanosť, výber povolania, voľný čas, život s partnerom a iné. Mať zriedkavú chorobu znamená aj stigmatizáciu („poznačenie niečím“), izoláciu, vylúčenie zo spoločnosti, diskrimináciu pri uzatváraní poisťiek, hypoték a pod. Choroby spôsobujú problémy aj pri vzdelávaní sa či zamestnaní (nedostatočná inklúzia).



Na Slovensku odhadujeme takmer 300 000 pacientov trpiacich zriedkavou chorobou.

Vo svete takýmto ochorením trpí až 300 miliónov pacientov. Aj tieto údaje sú jedným z dôvodov, prečo Európska komisia od roku 2000 systematicky podporuje výskum v oblasti zriedkavých chorôb. Slovensko sa do týchto aktivít zapája aj formou Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami schváleného v roku 2015.

V Európe v súčasnosti existuje 24 európskych referenčných pracovísk. Spĺňajú najvyššie štandardy ohľadom diagnostiky, liečby, starostlivosti, ale aj výskumu a sú srdcom pokroku v oblasti zriedkavých chorôb. Spájajú pracoviská v celej Európe a pomáhajú tak koncentrovať cenné skúsenosti a informácie.

Hlavným sloganom Európskych referenčných sietí je **Share, Care, Cure**. Benefitom je viac informácií, viac vedomostí a viac skúseností. **Share** – znamená zdieľať informácie, skúsenosti, postupy, štandardy správnej praxe. Zdieľajú ich nielen odborníci,

ale aj sociálni pracovníci, pacienti a ich rodiny. **Care** – predstavuje starostlivosť vo všetkých oblastiach: zdravotnej aj sociálnej, fyzioterapii, výžive, psychologickú podporu, manažmente pacienta, liečbe v domácom prostredí a v zdravotníckych zariadeniach. Starostlivosť znamená silný multidisciplinárny tím. **Cure** – predstavuje liečiť. Ide najmä o dostupnosť liekov, možnosti včasného prístupu k liečbe a klinickým štúdiám.

Podľa MUDr. Štefana Laššána, PhD., generálneho riaditeľa sekcie zdravia MZ SR zdieľanie znamená posilnenie vzájomnej spolupráce v rámci multidisciplinárneho tímu a priamo súvisí

NÁRODNÝ ZOZNAM PRACOVÍSK PRE ZRIEDKAVÉ CHOROBY

Národný zoznam pracovísk pre zriedkavé choroby tvorí 59 pracovísk, ktoré sa prihlásili do Výzvy MZ SR, vo februári 2017 a splnili definované kritéria.

Rozlišuje 2 skupiny pracovísk:

Pracoviská regionálneho významu označované ako Pracoviská pre zriedkavé choroby.

V súčasnosti ich je 42.

Pracoviská nadnárodného významu, s potenciálom zapojiť sa do Európskych referenčných sietí. Označované sú ako Expertízne pracoviská pre zriedkavé choroby. V súčasnosti ich je 17.

Európske referenčné siete (ERN)

Sú to virtuálne siete, ktoré spájajú odborníkov v celej Európe a pomáhajú tak získavať skúsenosti ohľadom diagnostiky, starostlivosti a liečby o pacientov so zriedkavými chorobami, nezávisle od nízkeho počtu pacientov v jednotlivých štátoch.

Poznáme 24 Európskych referenčných sietí, ktoré sa venujú 24 skupinám zriedkavých chorôb. Fungujú od 1. 3. 2017.

ERN spájajú:

- 25 krajín Európskej únie a Nórsko;
- viac ako 300 nemocníc;
- viac ako 900 oddelení.

Význam Európskych referenčných sietí

Európske referenčné siete zlepšujú informovanosť širokej a odbornej verejnosti o zriedkavých chorobách. Zvyšujú pravdepodobnosť včasnej a presnej diagnózy. Zlepšujú dostupnosť liečby. Európske referenčné siete môžu uľahčiť veľké klinické štúdie v záujme lepšieho pochopenia chorôb a vyvinutia nových liekov, pretože sú schopné zoskupiť veľké množstvo údajov o pacientoch. Pre odborníkov sú nástrojom komunikácie a druhého názoru, ktorý často ťažko hľadali na národnej úrovni. Pre pacientov sú zárukou vysokokvalitnej starostlivosti.

s ďalšími cieľmi, a to „care“ a „cure“, teda starostlivosťou o pacientov a ich liečbou. „Kvalitná spolupráca znamená lepšiu úroveň poskytovanej starostlivosti a z nej vyplývajúca pripravenosť liečiť alebo zapojenia sa do klinického výskumu.“ uviedol Š. Laššán.

Deň zriedkavých chorôb – pomôcť môžeme všetci

Za 18 rokov systematickej podpory vývoja liekov na zriedkavé choroby sa podarilo vyvinúť iba 140 liekov na zriedkavé choroby. Aj preto si pacienti každoročne pripomínajú Medzinárodný deň zriedkavých chorôb s cieľom podporiť výskum v tejto oblasti. Ústrednou témou jedenásteho ročníka bol výskum s cieľom integrácie pacientov do normálneho života.

Predsedačka Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb Ing. Beáta Ramljaková pri príležitosti Medzinárodného dňa zriedkavých chorôb uviedla: „Pracoviská pre zriedkavé choroby na Slovensku majú pacientom priniesť pokrok do ich každodenného života so zriedkavou chorobou. Majú zjednodušiť cestu k včasnej a správnej diagnóze, odborníkom, starostlivosti a zvýšiť dostupnosť liečby.“

Podľa hlavného odborníka MZ SR pre lekársku genetiku MUDr. Františka Cisarika, CSc. Národný zoznam pracovísk pre zriedkavé choroby na Slovensku vznikol s určitým oneskorením a práve preto by sme mali ešte intenzívnejšie podporovať zdravotnícku verejnosť v zapájaní sa do európskych aktivít v oblasti zriedkavých chorôb. „Dôležitá je najmä spolupráca na registroch zriedkavých chorôb, podpora výskumu v oblasti zriedkavých chorôb v SR, spolupráca so zdravotnými poisťovňami a predovšetkým implementácia štandardov starostlivosti a zvyšovanie dostupnosti liekov pre pacientov,“ zdôraznil F. Cisarík. Prednosta Kliniky detskej pneumológie a ftizeológie SZU a UNB v Bratislave doc. MUDr. Vladimír Pohanka, PhD., MPH, FCC, ktorá sa špecializuje na liečbu pacientov s cystickou fibrózou doplnil, že základom pre kvalitnú starostlivosť je multidisciplinárny tím, ktorého súčasťou je aj rodina pacienta. „Centralizovaná starostlivosť znamená tiež presné informácie o počte pacientov a dynamike ochorenia. Platcovia by tak nemali mať pochybnosti o potrebe liečby pre toho-ktorého pacienta, neočakávanom náraste počtu pacientov alebo nákladov na liečbu. Cesta lieku k pacientovi by mala byť jednoduchšia,“ uviedol doc. Pohanka.

(red)