

Výročná správa
2016

MEDZINÁRODNÝ DEŇ ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

29. FEBRUÁR JE DŇOM ZRIEDKAVÝCH CHORÔB
V ROKU 2016



Zvyšovanie povedomia o zriedkavých chorobách je hlavnou z úloh Aliancie ZCH. Na Slovensku sme si Medzinárodný deň zriedkavých chorôb pripomenuli už po piatykrát práve vďaka Aliancii ZCH.

Slogan Dňa zriedkavých chorôb 2016 znie:

„Join us in making the voice of rare diseases heard“ – „Ak vám na nás záleží, pridajte sa k nám. Chceme, aby nás bolo počuť.“

OFICIÁLNE VIDEO DŇA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2016 PROJEKT DZCH

Pripravili sme oficiálne video Dňa zriedkavých chorôb 2016 so slovenskými titulkami.

Povedomie o zriedkavých chorobách zvyšujeme aj kampaňou zriedkavé ležanie. **#zriedkavelezanie**



LIFE STREAMING: VĎAKA ZRIEDKAVEJ CHOROBE ZAŽIL SAJFA ZRIEDKAVÝ DEŇ

Robiť všetko poležiačky, poriadne bláznovstvo či rozmar. Medzinárodný deň zriedkavých chorôb Sajfa strávil poležiačky. Ležal a svet bežal okolo neho, ba čo viac aktívne sa zapájal.

Ležanie bolo v tomto prípade symbolom zriedkavej choroby a odkázanosti. Na prvý pohľad žiadny problém, podobne ako v prípade mnohých zriedkavých chorôb. Príznaky sú nešpecifické, často pripomínajú problémy suseda, či známeho, ktorý sa už dávno vyliečil. Avšak v čase zosilnejú,

pridávajú sa komplikácie. Diagnostika je náročná, stav sa zhoršuje nevieme čím a ako pomôcť.

Napriek jasnému plánu, skvelej organizácii a informovanosti všetkých

zúčastnených nakonci poriadna únava. A to bol len „akože“ jeden deň človeka so zriedkavou chorobou. Aká tvrdá je potom realita. Nevedomosť ju sťažuje.



DEŇ ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2016 SA BLÍŽI

Zriedkavé choroby sú chronické, progresívne, závažné život ohrozujúce choroby, ktoré postihujú nie viac ako 5 z 10 000 obyvateľov európskej únie. Rozoznávame 6 – 8 000 druhov týchto chorôb. Až 80 % zriedkavých chorôb je genetického pôvodu, tri štvrtiny postihujú deti a 30 % pacientov sa nedožije piateho roku života. Vďaka systematickej európskej, resp. celosvetovej podpore v oblasti výskumu a vývoja v súčasnosti existuje v Európe 88 liekov s označením orphan, ktoré profitujú z výhod orphan štatútu. Väčšina (95 %) zriedkavých chorôb je neliečiteľných a pacienti si vyžadujú špecifický multidisciplinárny prístup a režimové opatrenia (fyzioterapia, balneoterapia, nervová stimulácia...). Práve posledný februárový deň je dňom, kedy možno poukázať na potreby špecifického prístupu k pacientom so zriedkavými chorobami. Dôvod je prostý, posledný februárový deň je Medzinárodným

dňom zriedkavých chorôb. Každoročne je venovaný zvýšeniu povedomia o zriedkavých chorobách, ich vplyvu na každodenný život pacientov a ich rodín.

AKO TO CELÉ PREBEHLO?

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.

AKTUÁLNA SITUÁCIA V OBLASTI ZRIEDKAVÝCH CHORÔB A ICH LIEČBY – VÝSKUM KOĽKÝCH LIEKOV EMA DOPOSIAL PODPORILA?

Európska komisia nedávno zverejnila prehľad stimulov, aktivít a iných nástrojov pre výrobcov liekov na zriedkavé choroby. Podľa tejto správy Európska lieková agentúra v období rokov 2000 – 2015 prijala 2 302 žiadostí o dezináciu orphan liekov, európska komisia schválila 1 544 žiadostí, pričom 1 227 z nich je aktívnych.

NAPÍSALI SME

Európska lieková agentúra odporučila registráciu lieku – prvej perorálnej liečby Fabryho choroby – Galafold (miglustat)



Už viac krát sme si na stránkach Minoritu priblížili ako sa rodí liek na zriedkavú chorobu. V aprílovom čísle sme si ukázali ako je vývoj liekov na zriedkavé choroby nielen finančne, ale aj časovo náročný, poznačený veľkou dávkou neistoty. Dezinácia o pridelení orphan štatútu však rozhodne nie je garanciou registrácie – dôkazu účinnosti a bezpečnosti. k úspešnému koncu centralizovanej registrácie sa dostane len malý počet vyvíjaných liečiv. Od roku 2000 bolo



dezignovaných 1 596 potenciálnych liečiv, registrovaných však bolo len 114 orphan liekov (0,87 %).

Nová kauzálna liečba cystickej fibrózy tentokrát pre oveľa väčšiu skupinu pacientov

Cystická fibróza (mukoviscidóza) je dedičná autozomálne recesívna vrodená choroba, ktorá vážne postihuje pľúca a tráviaci trakt. Postihuje bunky, ktoré produkujú hlien a tráviace šťavy. Najzávažnejšie patologické zmeny sú lokalizované v dýchacích cestách, pľúcach, pankrease, ale postihuje aj iné časti gastrointestinálneho traktu, pohlavné žľazy, kožu a výnimočne aj srdce. Sekrét pacientov s cystickou fibrózou je vysoko viskózný a postupne upcháva žľazy. Vznik vysoko viskózneho sekrétu v pľúcach má za následok zápal a dlhotrvajúce infekcie. V gastrointestinálnom trakte zase vysoko viskózný sekrét upcháva tubuly pankreasu, čo znižuje rýchlosť trávenia a odzrkadlí sa na horšom prosperovaní a spomalení rastu. Pacienti s cystickou fibrózou v ekonomicky vyspelých krajinách majú 50 % pravdepodobnosť, že sa dožijú 40 rokov. Medián veku varíruje medzi 25 – 32 rokom v jednotlivých krajinách. Najčastejšou príčinou smrti je kardiorespiračné zlyhanie.

Známy neznámy vírus Zika

Vírus Zika patrí medzi zriedkavé choroby, hoci aj z pár izolovaných prípadov môže prepuknúť epidémia.

Synonymum: *horučka Zika*

Orpha kód: ORPHA448237

Kód medzinárodnej

klasifikácie chorôb: U06

Prenos: komár (*Aedes*), človek – človek transplacentarne, pohlavný styk, transfúziou (?)

Európsko-americká spolupráca má zrýchliť vývoj liekov v oblasti zriedkavých chorôb

Nová pracovná skupina bude navzájom zdieľať informácie a štandardizované postupy.

Európska lieková agentúra (EMA) a Americký úrad pre kontrolu liečiv a potravín (FDA) vytvorili ďalší postup vzájomného šírenia informácií, ako aj regulačných rozhodnutí v prospech vývoja liekov pre pacientov so zriedkavými chorobami.

EÚ AKTIVITY

RARE BAROMETER VOICES

HLAS SLOVENSKÝCH PACIENTOV V EURÓPE

Projekt Eurobarometer, dáva slovenským pacientom možnosť zapojiť sa do európskych prieskumov, zistiť situáciu na Slovensku a umožniť porovnanie so situáciou v Európe.



HLASUJTE ZA ROK 2019 AKO EURÓPSKY ROK ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

Každoročne, od roku 1983 si EÚ volí tému, ktorej venuje Európsky rok. Cieľom tejto aktivity je zvýšenie povedomia v danej oblasti a podpora vzájomného dialógu medzi jednotlivými členskými štátmi.

EURORDIS ako partner Európskej komisie navrhol rok 2019 venovať práve zriedkavým chorobám.

Prečo práve rok 2019? Rok 2019 je dôležitým míľnikom v aktivitách v oblasti zriedkavých chorôb. Práve v tomto roku oslávi svoje dvadsiate výročie Európska legislatíva v oblasti zriedkavých chorôb. Tiež bude desiatym výročím Odporúčania rady o aktivitách v oblasti zriedkavých chorôb.



THE DRUG INFORMATION, TRANSPARENCY AND ACCESS TASK FORCE = DITA

Informácie, transparentnosť a dostupnosť liekov pre pacientov to sú kľúčové témy pracovnej skupiny DITA Task force, ktorá vznikla popri EURORDIS. Telefonicky či osobne konzultujeme a pripravujeme podklady pre Európsku komisiu, tak aby sa transparentný prístup k orphan liekom v Európe zlepšoval vo všetkých členských štátoch. Týmto témam sme sa venovali v uplynulom roku:

1. Off-label use – používanie liekov mimo indikácie
2. EUnetHTA – európske spojenie odborníkov hodnotiacich zdravotnícke technológie
3. Ako sú zrozumiteľné informácie o liekoch pre pacientov, stačia im?
4. Stanovisko k téme Compassionate use – terapeutická možnosť liečby pre pacientov, ktorí si nemôžu dovoliť čakať na schválenie liečby a zároveň nie sú vhodní do klinických štúdií
5. Pripomienky k guideline o hodnotení účinnosti a bezpečnosti prírodných liečiv
6. Cena a úhrada liekov na zriedkavé choroby
7. Nedostupnosť liekov na zriedkavé choroby

NÁRODNÉ AKTIVITY

ALIANCIA ZCH PODPORILA VEDECKÚ

PREZENTÁCIU NOVORODENECKÉHO SKRÍNINGU

Odborné sympóziu novorodeneckého skrínungu v Saint Louis v USA (29. 2. – 3. 3. 2016).

Na prelome februára a marca 2016 som sa aj vďaka podpore Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb zúčastnila podujatia, ktoré organizuje Asociácia laboratórií verejného zdravotníctva – APHL v Spojených štátoch amerických s medzinárodnou spoločnosťou pre novorodenecký skrínung (NS) – ISNS. Logo skrínungu je oblúk – Gateway Arch – symbol mesta St. Louis na rieke Missisipi v štáte Missouri a v logu bolo umiestnené hlavné heslo podujatia: „Novorodenecký skrínung je bránou ku zdravým deťom.“



STRETNUTIA PRACOVNEJ SKUPINY MZ SR PRE ZRIEDKAVÉ CHOROBY

Pracovná skupina MZ SR pre zriedkavé choroby sa v roku 2016 stretla trikrát. Z kľúčových aktivít vyberáme:

- Spracovanie návrhov o finančnú podporu pre pracoviská venujúce sa problematike ZCH zo strany MZ SR, v rámci financií vyčlenených pre Národný program rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v navrhovanej sume 100 000 €
- Príprava výzvy pre výber špecializovaných pracovísk pre pacientov so zriedkavými chorobami, zadefinovanie spôsobu hodnotenia a priorít
- Aktualizácia informácií v oblasti aktivít starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku v sumárnom dokumente Európskej komisie - State of the Art survey

SPOLUPRÁCA S ČLENMI

ALKAPTONÚRIA V OBRAZE

Aj takto možno upozorniť na základné príznaky i možné riešenia zriedkavej choroby.

Za necelé 4 minúty získate jednoduchý prehľad o chorobe, ktorá sa vyskytuje najčastejšie z celého sveta práve na Slovensku.



TRETIE SPOLOČNÉ STRETNUTIE ASTUSÁKOV V ČASTEJ - BILANCOVANIE PO 4 ROKOCH OD ZALOŽENIA ORGANIZÁCIE

V poslednom období sa stala reálnou aj pre našich pacientov, a to práve vďaka spojeniu sa s rodinami v susednej ČR. Vedenie Aliancie zriedkavých chorôb v zastúpení oboch dám Ing. Beáty Ramľakovej a PharmDr. Tatiany Foltánovej, PhD. neskôr v priateľskom kruhu diskutovalo s prítomnými zástupcami ASTUSu o úskaliach patientskych organizácií, ale aj o možnostiach, ktoré Aliancia zriedkavých chorôb na Slovensku rozvíja a snaží sa presadiť najmä v legislatívnej oblasti. A hoci je to beh na dlhšie trate, pomalými krokmi sa dejú úspechy, na ktoré slovenskí pacienti môžu byť právom hrdí!

ALIANCIA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB SA ROZRÁSTÁ – MÁME NOVÉHO ČLENA - ZDRUŽENIE PRADER WILLI SYNDRÓM

Dovoľte, aby sme Vám predstavili naše združenie Praderovho - Williho Syndrómu (PWS). Sme organizácia, ktorá oficiálne vznikla v septembri roku 2006, hoci neformálne sme vyvíjali aktivity už dlhšie ako rok predtým. Môžeme sa tak pochváliť 10-ročný- mi skúsenosťami s PWS.

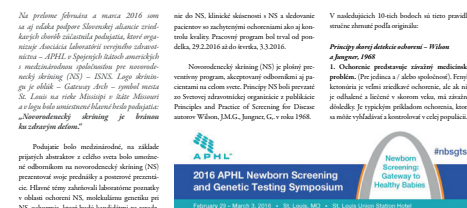


NEWSLETTER MINORIT



Odborné sympóziu novorodeneckého skrínungu v Saint Louis v USA – správa z podujatia.

Text: RNDr. Mária Knapková, PhD. vedica laboratória SCN SR pri DFNPB Banská Bystrica



Ing. Beáta Ramľaková
e-mail: ramľakova@sazch.sk

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

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

Finančná správa 2016

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb/Slovak RD Alliance

Účtovníctvo Slovenskej aliance zriedkavých chorôb sa vedie v súlade so zákonom č. 431/2002 Z.z. o účtovníctve v znení neskorších predpisov a Opatrení MF SR č. 24342/2007-74, ktorým sa ustanovujú podrobnosti o postupoch účtovania a účtovnej osnove pre účtovné jednotky, ktoré nie sú založené alebo zriadené na účel podnikania v znení neskorších predpisov.
Účtovná závierka sa zostavuje v zmysle Opatrenia MF SR č. 25682/2007-74.

NÁKLADY	nezdaňovaná čin.	zdaňovaná čin.
Spotreba materiálu	87,09 €	
Cestovné	2 109,05 €	
Organizačné služby	7 176,49 €	
Reprezentačné	164,60 €	
Mzdové náklady	1 296,00 €	
Zákonné SP a ZP	271,95 €	
Ostatné dane a poplatky	5,00 €	
Iné náklady	163,31 €	
Účtovná trieda 5 spolu	11 273,49 €	- €

VÝNOSY	nezdaňovaná čin.	zdaňovaná čin.
Úroky		29,40 €
Osobitné výnosy	8 000,00 €	
Prijaté príspevky od org.	2 384,22 €	
Prijaté príspevky od FO	677,90 €	
Prijaté členské príspevky	160,00 €	
Podiel zaplatenej dane	27,48 €	
Účtovná trieda 6 spolu	11 249,60 €	29,40 €
VH pred zdanením	23,89 €	29,40 €
Daň z príjmov		
VH po zdanení	23,89 €	23,89 €
VH po zdanení spolu	0,00 €	-

MAJETOK	stav na konci	
	bezprostredne predch. účt. obd.	bežného účt. obd.
Pokladňa	130	1064
Bankový účet	10901	12352
Spolu	11031	13416

ZÁVÄZKY	stav na konci	
	bezprostredne predch. účt. obd.	bežného účt. obd.
Závazky do lehoty splatnosti so zostatkovou dobou splatnosti do jedného roka	60	134
Spolu	60	134