Výročná správa
2021

Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb

zriedkave-choroby.sk | sazch.sk

01 SPOLUPRÁCA S ODBORNÍKMI

PUBLIKOVANIE V LEKÁRNICKYCH LISTOCH

Študenti farmácie sa začali vzdelávať o zriedkavých chorobách. V priebehu roka sme v Lekárnických listoch publikovali tri články na témy:

- **Liečba cystickej fibrózy trojkombináciou liečiv Ivafaktor,** Tezafaktor a Elexakaftor
- Nové možnosti liečby spinálnej muskulárnej atrofie (SMA) – Onasemnogén aberparvovek
- Historicky prvá perorálna liečba spinálnej svalovej atrofie

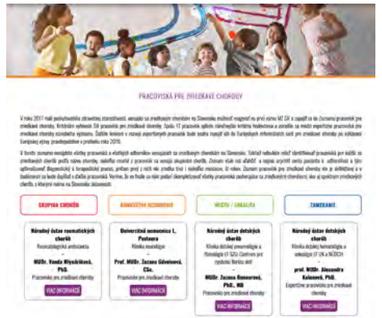
ZRIEDKAVÉ CHOROBY

LIEČBA CYSTICKEJ FIBRÓZY TROJKOMBINÁCIOU LIEČIV IVAKAFTOR, TEZAKAFTOR A ELEXAKAFTOR

Európska lieková agentúra schválila v roku 2020 ďalší liek zo skupiny korektorov/modulátorov CFTR pre pacientov s cystickou fibrózou (CF). Liek je indikovaný na liečbu pacientov s mutáciou v proteíne transmembránového regulátora vodivosti u cystickej fibrózy (CFTR) predstavujúceho chloridový kanál. Najčastejšie sa vyskytujúca mutácia je F508del. Liek obsahuje trojkombináciu liečiv ivakaftor, tezakaftor a elexakaftor a je určený pre pacientov starších ako 12 rokov. Užíva sa v kombinácii s ivakaftorom (150 mg). Ak nie je známy genotyp pacienta, je potrebná genotypizácia na potvrdenie prítomnosti mutácie v CFTR proteíne.

NÁRODNÁ SIEŤ PRACOVÍSK PRE ZRIEDKAVÉ CHOROBY

V priebehu roka aktívne komunikujeme so slovenskými špecialistami v rôznych oblastiach medicíny, ktorí patria do **Národnej siete pracovísk pre zriedkavé choroby**. Aktualizujeme kontakty a prekliky na stránke. Túto sieť tvorí 59 odborných pracovísk v univerzitných alebo fakultných nemocniciach, či národných ústavoch. 10 z nich sa v roku 2019 stalo súčasťou Európskych referenčných sietí.



Najväčší význam tejto národnej siete špecializovaných pracovísk spočíva v skrátení cesty pacienta k odborníkom. Zoznam má uľahčiť a najmä urýchliť cestu pacienta k odborníkovi a tým optimalizovať diagnostický a terapeutický proces, pričom prvý z nich nie zriedka trvá i niekoľko rokov.

SPOLUPRÁCA S MINISTERSTVOM ZDRAVOTNÍCTVA SR

Dvaja členovia SAZCH sú zároveň aj členmi Komisie MZ SR pre zriedkavé ochorenia.V roku 2021 sa nám úspešne podarilo stimulovať prácu na **Národnom programe pre zriedkavé choroby do roku 2030**, ako aj Akčný plán pre zriedkavé choroby na roky 2022–2023. Tento bol v máji 2021 úspešne schválený.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNÍCTVA SLOVENSKEJ REPUBLIKY

Aktívne sa podieľame na zastrešovaní práv pacientov a zvyšovaní dostupnosti liekov na zriedkavé choroby v rámci pripravovanej novely zákona č. 363/2011 Z. z. o rozsahu a podmienkach úhrady liekov, zdravotníckych pomôcok a dietetických potravín na základe verejného zdravotného poistenia a o zmene a doplnení niektorých zákonov.

V rámci medzirezortného pripomienkového konania tejto novely sme spolu s členskými združeniami Asociáciu CF a Klubom CF podali pripomienku ohľadom potenciálnej diskriminácie nadradenosti nákladovej efektívnosti liečby ZCH nad ostatnými kritériami. K podpore tejto pripomienky sme prizvali AOPP a Slovenské národné centrum boja proti diskriminácii.

V septembri 2021 sa pacienti našich členských združení Slovenská Asociácia CF a Klub CF dočkali modernej liečby **KAFTRIO** hradenej poisťovňou.

Okrem systémových zmien sa vďaka našej práci podarilo vytvoriť jednotnú platformu pacientov so zriedkavými chorobami, ktorá je hnacím motorom diania v tejto oblasti.

ŠTANDARD STAROSTLIVOSTI PRE LIEČBU CYSTICKEJ FIBRÓZY

Liečba chorôb nie je len o užívaní liekov. Presne tak je to aj v prípade zriedkavých chorôb, ktoré nielen že sa vyskytujú zriedkavo, ale sú aj chronické. Pacienti s nimi žijú roky. Aj preto má špeciálny význam štandard starostlivosti. Jedným z prvých, ktoré vznikli, je práve ten určený pre liečbu cystickej fibrózy – Štandardné diagnostické, terapeutické postupy pre pacientov s cystickou fibrózou. Veríme, že napomôže multidisciplinárnej spolupráci špecialistov rôznych odborností.

Štandardné postupy

Názov:
Štandardné diagnostické, terapeutické postupy pre pacientov s cystickou fibrózou

Autori:
MUDr. Hana Kayserová
MUDr. Iveta Neuschlová
MUDr. Nina Blížňáková
doc. MUDr. Marta Hájková, CSc.
MUDr. Branko Takáč
MUDr. Eva Bérešová
MUDr. Anna Feketeová
MUDr. Lenka Kopčová

Špecializačný odbor:
Pneumológia a ftizeológia

SPOLUPRÁCA S FARMACEUTICKOU FAKULTOU UK V BRATISLAVE

Na Katedre farmakológie a toxikológie bol po diskusiách otvorený nový, povinne voliteľný predmet, **Patológia zriedkavých chorôb**, na ktorý nadviaže Farmakológia zriedkavých chorôb. Študenti z príslušných seminárov vypracovali články o vybraných diagnózach, ktoré boli v priebehu roka zverejňované na web stránke SAZCH.

CERTIFIKÁT

Mária Zdravá

je úspešnou absolventkou povinne voliteľného predmetu

Patológia zriedkavých chorôb
2021/2022

v rozsahu 12 seminárov á 1,5 hodiny

Ing. Beáta Kalinjáková
Slovenská aliancia zriedkavých chorôb

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.
Farmaceutická fakulta, UK v Bratislave

MUDr. Gabriela Hečková
Orphanet Slovensko

orphanet

Slovenský zoznam Orphanet sa tak rozšíril o ďalších 40 nových charakteristík zriedkavých chorôb v slovenčine.

orphanet

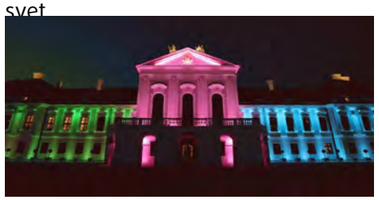
02 NAŠI ČLENOVIA

STRETÁVAME SA PRAVIDELNE

Prvá streda v mesiaci je náš deň. Zaviedli sme pravidelné stretnutia správnej rady SAZCH. Prvú stredu v mesiaci sa preberáme tie najdôležitejšie otázky, podnety či problémy našich pacientskych organizácií a ich pacientov.

DEŇ ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2021

Medzinárodný deň zriedkavých chorôb s podtitulom **Spoznajte príbehy** tohtoročných hrdinov tento rok pripomenul zriedkavé choroby prostredníctvom šiestich hrdinov, šiestich príbehov a životov na šiestich kontinentoch, a takto prepojil celý svet.



Zriedkavé choroby sa dostali do agendy OSN, ktorá ich zaradila medzi svoje priority. V spolupráci s Klubom cystickej fibrózy, Klubom Čiernych Kostí, Klubom Motýlik, Asociáciou Marfanovho syndrómu, Organizáciou muskulárnych dystrofikov v SR a Združením PKU sme pripravili sériu príbehov o živote so zriedkavými ochoreniami ku kampani pri príležitosti Dňa zriedkavých chorôb 2021, ako aj vstupy pre reportáž v relácii Dámsky klub na RTVS.

ZAPOJILI SME SA DO KAMPANE ZRIEDKAVÉ CHOROBY

Zapojili sme sa do printovej aj onlinovej verzie kampane o zriedkavých chorobách. Verejnosť si tak mohla prečítať články s odborníkmi o Gaucherovej chorobe, Pompeho chorobe, cystinúrii a ďalších, ako aj príbehy pacientov so zriedkavými ochoreniami. V časopise je uverejnený aj zaujímavý rozhovor s komikom Františkom Košarišťanom (Fero Joke), ktorý sa stretával s pacientami so ZCH pri práci na internom oddelení v nemocnici, a má ich aj vo svojom okolí.

VÍŤAZSTVO V MEDZINÁRODNEJ FOTOGRAFICKEJ SÚŤAŽI

SAZCH prihlásila do medzinárodnej súťaže Eurordis Black Pearls Awards svadobnú fotografiu pacientky so svalovou muskulárnou atrofiou so združenia OMD v SR. Pri príležitosti tohto víťazstva vyšla tlačová správa v mnohých slovenských médiách poukazujúca na zriedkavé choroby a na možnosť prežívať plnohodnotný život aj napriek zriedkavému ochoreniu.

ODPORÚČANIA PRE PACIENTOV ZCH OHĽADOM OČKOVANIA PROTI COVID-19

Pandémia a dezinformácie vniesli veľa neistoty a pochybností do témy očkovania proti COVID-19. SAZCH preto v spolupráci s OMD v SR preložili do slovenčiny dokument s odporúčaniami od všetkých Európskych referenčných sietí ohľadom očkovania pacientov so ZCH proti COVID-19, a zdieľala ich nielen so svojimi členmi, ale aj širšou verejnosťou.

Celý čas sme informovali našich členov o aktuálnych informáciách, pomáhali im nájsť odpovede na otázky ohľadom očkovania.

Spolu s Nadáciou Bátor Tábor sme počas pandémie informovali našich členov o pripravovaných online podujatiach, ktoré im pomáhali prísť na iné myšlienky v ťažkej dobe covidu.

03 AKTIVITY ALIANCIE ZCH

SÚCITNÝ PROGRAM – COMPASSIONATE USE

Čas plynie pre pacientov so zried kavými chorobami v mnohom ešte rýchlejšie. Obavy, že sa nedočkajú liečby, sú veľmi silné. Aj preto vznikol súcitný program – **Compassionate Use**. Určený pre pacientov, ktorých komplikovaný klinický stav by mohol znamenať, že sa liečby nedočkajú. Spolu s Organizáciou muskulárnych dystrofikov sme aktívne podporovali spustenie takéhoto programu pre pacientov so spinálnou muskulárnou atrofiou, ktorí sa nemôžu liečiť existujúcimi liečebnými možnosťami.

Boli sme úspešní, program sa podarilo spustiť. Pacienti, ale aj odborníci, mali možnosť naberať tak cenné skúsenosti s novým liekom, ktorý sa ešte v roku 2021 podarilo zaregistrovať a v roku 2022 bol na Slovensku aj kategorizovaný.

OBRAŇUJEME PRÁVA PACIENTOV

Indikačné obmedzenia liekov so zriedkavými chorobami sa v mnohom nestotožňujú so súčasným vedeckým poznaním, ktoré sa mení rýchlejšie, ako náš systém dokáže zareagovať. Aj tak vznikajú paradoxy, keď sa pacient nevie dostať k liečbe. V spolupráci s Úradom pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, Centrom boja proti diskriminácii, **komisárkou pre zdravotne postihnutých** a verejnou ochrankyňou práv, sme aktívne upozorňovali na tento problém v liečbe spinálnej svalovej atrofie.

VZDELÁVAME VEREJNOSŤ O ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH

V roku 2021 sme každý mesiac upozorňovali na dni povedomia o vybraných zriedkavých chorobách aj v združeniach, ktoré sa týmto pacientom na Slovensku venujú. Naše skúsenosti sme prezentovali aj na **Piatej celoslovenskej pacientskej konferencii AOPP** a Šiestej národnej konferencii EUPATI SK 19. – 20. november 2021.

VZDELÁVAME O ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH

Spustili sme projekt **informačných grafík** o najznámejších zriedkavých chorobách. Aj touto zaujímavou, grafickou cestou sa snažíme vzdelávať verejnosť o zriedkavých chorobách.

ODPOVEDÁME NA OTÁZKY

Už roky má verejnosť možnosť spojiť sa s nami cez online formulár. Aj v roku 2021 sa nás obrátili desiatky pacientov, ale aj odborníkov s otázkami ohľadom cesty k diagnóze, odborníkovi či možnostiach liečby.

ÚČASŤ NA WEBINÁROCH PRE PACIENTSKE ORGANIZÁCIE

V priebehu roka sme mali možnosť zúčastniť sa viacerých vzdelávacích seminárov – **Takedy Study Academy**, ktoré organizovali spoločnosť Takeda a GetClients pre pacientske organizácie. Rozšírili sme si znalosti na témy, ako sú Sociálne siete pre neziskové organizácie, Vzťah k druhým, Riadenie pacientskych organizácií, Spolupráca s externými partnermi, Komunikácia a jej nástroje a pod.

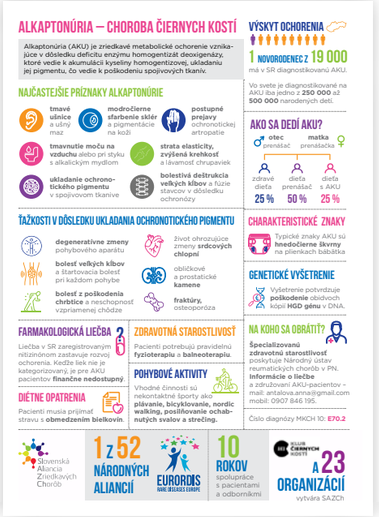
Takeda STUDY ACADEMY
ODBORNÉ PREDNÁŠKY A TRÉNINGY PRE PACIENTSKE ORGANIZÁCIE

MEDIÁLNE VÝSTUPY

Bedeker zdravia 01/2021
Rozhovor s PharmDr. Tatianou Foltánovou, PhD. – Liečba zriedkavých chorôb nám dáva nádej, že personalizovaná medicína bude štandardom.

Správy RTVS: Nie všetci pacienti s SMA dostanú liečbu september 2021

Séria informačných grafík o zriedkavých chorobách vytvorených v spolupráci s OZ SLOVENSKÝ PACIENT



www.sazch.sk