

## Európska konferencia zriedkavých chorôb 2014 v Berlíne

Text: Tatiana Foltánová, Beáta Ramljaková, Radoslav Herda, SAZCH

Zriedkavé choroby sú síce zriedkavé, ich podpora by však nemala byť takou. Dôkazom toho aj fakt, že v máji 2014 sa už po 7 krát stretli všetci odborníci, pacienti, ale aj ich rodinní príslušníci, alebo ľudia, ktorí sa zriedkavým chorobám venujú na tri dni v Berlíne. Prezentovalo sa tu viac ako 100 prednášateľov. Jedinečné stretnutie v oblasti zriedkavých chorôb, v celej Európe. Zástupcovia Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb tam nemohli chýbať. A tak Vám na pár riadkoch prinášame postrehy a dojmy z upršaných dní v Berlíne. Myšlienku vystihuje už samotné logo podujatia - puzzle. Puzzle, ktoré tvoríme my všetci : lekári, sestry, zdravotnícki pracovníci, pacienti, diagnostici, tvorcovia zdravotníckej politiky, výrobcovia liekov, vedci, akademici, ale aj platcovia zdravotnej starostlivosti.

Všetci títo so spoločným cieľom: zvýšiť kvalitu života pacientov so zriedkavými chorobami a naplniť tak cieľ programu Horizont 2020. Z pohľadu liečby je to 200 liekov na zriedkavé choroby. Európske financovanie je kľúčovým hráčom v podpore spolupráce a výskumu v oblasti zriedkavých chorôb. Siedmy rámcový program podporil 120 európskych projektov, v ktorých sa

prefinancovalo 620 miliónov euro.

Európska konferencia zriedkavých chorôb, však nie je len o európskom financovaní výskumu. Naopak snaží sa ukázať novinky a aktuálne výzvy v oblasti zriedkavých chorôb. Takáto komplexnosť si v Berlíne vyžiadala 6 paralelných sekcií:

- Skvalitňovanie zdravotných služieb
- Získavanie a šírenie informácií
- Výskum od objavu až k pacientovi
- Aktuálna situácia a inovatívne prístupy k liekom na zriedkavé choroby
- Nový koncept a opatrenia budúcnosti pre liečbu zriedkavých chorôb
- Za hranicou zdravotnej starostlivosti

V každej zo sekcií prebiehali obidva dni 4 bloky prednášok: 2 doobeda a 2 poobede.

Opäť sa kládol veľký dôraz potrebu spolupráce medzi pacientmi, lekármi, ostatnými odborníkmi, farmaceutickým priemyslom a platcami zdravotnej starostlivosti. Liek sa predsa vyvíja pre pacientov a preto je od začiatku dôležité poznať potreby tých, pre ktorých je určený. Zdôrazňovala sa potreba kvalitných dát pacientov, ale aj náročné otázky komu tieto dáta patria, kto a ako do nich môže mať prístup. Na jednej strane je potrebné odstrániť zbytočné administratívne prekážky, na strane druhej niet pochýb o tom, že osobné dáta pacientov je potrebné chrániť. Prezentovali sa projekty registrov v spolupráci s priemyslom. Niektoré



priamo z konferencie - „česko-slovenská aliancia“ Beáta Ramljaková, Tatiana Foltánová, Radoslav Herda, Hanka Čapková, Anna Arrellanesová

### Na slovíčko

s Luciou Mrkvicovou z Organizácie muskulárnych dystrofií v SR.

Čo pre vašu organizáciu znamená Festival Pohoda? Festival Pohoda pre nás – už po štvrtýkrát – znamená leto, šancu spoznať nových ľudí a nájsť novú silu v podobe osobných asistentov. Je ideálny na odbúravanie strachu u zdravých ľudí, ktorí sa obávajú ľudí so zdravotným postihnutím.

Aký program čakal na návštevníkov vo vašom stánku? Tento rok si u nás mohli návštevníci zahrať šach alebo miniboccia. Sú to hry, ktoré nás dokážu spojiť s návštevníkmi. Veľa mladých ľudí tiež využilo príležitosť, vyskúšať si naše vozíky. Runway pred stánkom je skvelé miesto pre takúto zábavu. Navyše, zábava pomohla odbúrať bariéru medzi nimi a ľuďmi na vozíkoch.

Zažili ste na Pohode niečo, s čím by ste sa chceli podeliť? Áno. Zaujímavosťou o jazdenie na vozíku sa tešili, že si ich môžu vyskúšať. Robili si srandu, že by boli radi, keby ich mali doma – že by si na ne mohli sadnúť, keby boli unavení. Prišla však jedna dievčina, ktorá sa nám (po vyskúšaní vozíka) zdôverila s hrozným zážitkom. Hovorila o tom, že keď si sadla na vozík, že to bolo pre ňu ešte v pohode – ale prestalo byť, keď sa začala na ňu ľudia pozeráť. Mala z toho hrozný pocit. Dokonca bol taký silný, že ho nezvládla, a musela vstať z vozíka. Cítila, ako ju ľudia posudzujú a ľutujú. Ona bola jediná, kto mal negatívny zážitok.

Čo by ste z Pohody odkázali ľuďom na Slovensku? Ľuďom na Slovensku by som odkázala, aby sa nebáli iných. Veľa ľudí sa bojí, ale keď ich oslovíme a zavoláme, tak hneď a radi prídu. Čo svedčí o búraní bariér, je aj to, že na festivale Pohoda pribúda stále viac ľudí na vozíku.



krajiny (Francúzsko, Španielsko, Nemecko) tiež ukázali svoje vlastné skúsenosti s ukladaním, manipuláciou a využívaním informácií z registrov. V tomto kontexte má na Slovensku osobitné postavenie Národné centrum zdravotníckych informácií. Štatút štátnej inštitúcie, značne zjednodušuje otázky ohľadom ochrany osobných údajov.

V súvislosti s potrebou registrov bola diskutovaná aj otázka kódovania zriedkavých chorôb. Väčšina zriedkavých chorôb nemá kód v medzinárodnej klasifikácii chorôb. Tieto choroby sú pre systém neviditeľné a ťažko sa hovorí o ich prevalencii, aktuálnej liečbe, nákladoch s ňou spojených a celkovom dopade pre spoločnosť. Nová medzinárodná klasifikácia chorôb bude predstavená najskôr v roku 2017. Skeptici však hovoria až o roku 2021. Zníži množstvo zriedkavých chorôb, ktoré v medzinárodnej klasifikácii chorôb chýbajú. Diskutovali sa aj alternatívne spôsoby kódovania zriedkavých chorôb ako SNOMED, OMIM, ORPHACODE.

Sekcia „Skvalitnenie zdravotnej starostlivosti“ bola do veľkej miery venovaná Európskej referenčnej sieti a centrárom expertízy. Tieto predstavujú najvyšší štandard informácií a poskytovanej zdravotnej starostlivosti. Centrá expertízy ako aj Európska referenčná sieť boli jedným z faktov, pre ktorý Európska komisia podporila Smernicu o cezhraničnej starostlivosti. Otázkou sú stále kritériá, na základe ktorých by sa centrá expertízy mali hodnotiť.

V sekcii „Aktuálna situácia a inovatívne prístupy k liekom na zriedkavé choroby“ sa veľký priestor venoval skúsenostiam EMA s podporou výskumu a vývoja. EMA napomáha aj tímom odborníkov, ktorí poskytujú odborné poradenstvo pri vývoji liekov. Skúsenosti doposiaľ ukázali, že poradenstvo EMA využíva každý druhý liek. Potrebujúcim však je, že až 70 % liekov, ktoré sa vyvíjajú v



súlade s EMA má následne aj pozitívne rozhodnutie a sú teda zaregistrované. V skupine, kde výrobca nedodržiava tieto odporúčania je to iba 25 %. Pre zjednodušenie celého tohto procesu, je ďalšou dobrou správou pre výrobcov fakt, že sa pracuje na zjednotení postupov medzi liekovými

mi agentúrami: americkou FDA a európskou EMA. Otázkou súčasnosti je aj financovanie liečby. V tomto kontexte sa diskutuje dopad ekonomickej krízy na dostupnosť liekov, ale aj aktuálna finančná hodnota lieku na zriedkavú chorobu v jednotlivých členských štátoch. Výsoká cena liekov na zriedkavé choroby, predstavuje často hlavný dôvod nedostupnosti liekov a tak neguje celé vynaložené úsilie. Liek, ktorý bol vyvinutý

v náročných podmienkach sa nedostáva k pacientovi. Túto otázku riešil aj projekt MoCA (Mechanisms of Coordinated Approach). V rokoch 2010 – 2013 sa pod vedením Belgicka stretli predstavitelia niektorých členských štátov a diskutovali s platcami zdravotnej starostlivosti o kľúčových bo-

doch ceny liekov na zriedkavé choroby v súlade s princípmi health technology assessment (HTA). Cieľom MoCA je zabezpečiť skutočný finančne akceptovateľný a udržateľný prístup k liekom na zriedkavé choroby (ako jedinému typu, doposiaľ neliečiteľných chorôb). Základné kroky diskusie o cene lieku zahŕňajú

- Veľkosť cieľovej skupiny
- HTA/cena lieku
- Zaradenie úhrady
- Počet pacientov, ktorým sa liek uhrádza
- Cena

Pre úspešnosť je dôležité aby sa celý proces začal čím skôr, najlepšie hneď na začiatku vývoja nového lieku a aby do neho boli zapojení všetci účastníci aj pacienti. Okrem odborných diskusií na workshopoch tu vznikol priestor na živé rozhovory počas prestávok, stretnutia s priateľmi a kolegami zo zahraničia, výmenu skúseností či dojmov.

Tolko v kocke z Európskej konferencie zriedkavých chorôb. Veríme, že Vás pozvubudila. Hoci sa Vám zdá, že sa v tejto oblasti nič nedeje, opak je pravdou. Denne pracujú na problematike zriedkavých chorôb tisíce ľudí doma i vo svete. Veríme, že aj vďaka Aliancii ZCH ste pri tom.



# Rektor Univerzity Komenského ocenil diplomovú prácu z oblasti zriedkavých chorôb

Text: Mgr. Michaela Korčeková, Farmaceutická fakulta UK v Bratislave

Problematiku zriedkavých chorôb prinášame aj medzi mladých ľudí, priamo na univerzitu. Aj vďaka tejto spolupráci, dnes už magistra farmácie Miška Korčeková, vypracovala svoju záverečnú diplomovú prácu na Farmaceutickej fakulte v oblasti aktuálnych možností a skúseností s liečbou nervosvalových chorôb, resp Duchenneovej svalovej dystrofie. Pri tejto práci spolupracovala predovšetkým s Organizáciou muskulárnych dystrofiíkov v Slovenskej republike. Táto jej umožnila medzinárodné kontakty, ktoré vyústili do spolupráce s odborníkmi na Slovensku. Tu sme si pre Vás pripravili pár odbornějších informácií z práce. Sú dôkazom vysokej profesionality, ktorá začína práve v patientskej organizácii. Snáď Vás povzbudí v práci vo Vašich organizáciách.

Duchennovu muskulárnu (svalovú) dystrofiu (DMD) radíme vzhľadom k nízkej prevalencii (0,37 ľudí na 10 000 obyvateľov) k zriedkavým chorobám. Príčinou ochorenia je mutácia génu pre dystrofin. Pacientovi v dôsledku mutácie tohto génu úplne chýba proteín dystrofin. Ten je pritom nevyhnutný pre život človeka: pre zachovanie správnej funkcie svalstva nielen končatín, ale aj bránice a srdca. Dystrofin sa podieľa i na činnosti centrálnej nervovej sústavy a postupne sa odhaľujú jeho ďalšie úlohy v organizme človeka.

Napriek rozvoju medicíny a farmácie, do dnešného dňa neexistuje terapia, ktorá by viedla k vyliečeniu ochorenia. Dôraz sa preto kladie na multidisciplinárny prístup v rámci zdravotnej starostlivosti

ti poskytovanej pacientovi s cieľom život pacienta predĺžiť (dnes sa pacient dožíva cca 25 rokov) a zvýšiť jeho kvalitu. Kľúčové body takéhoto prístupu sumarizuje metodický postup, ktorý vypracovala autorka Kathrine Bushby s kolektívom (dovedna 82 autorov) v roku 2009 (publikované v roku 2010 v periodiku The Lancet Neurology). Základom je pritom včasná diagnostika ochorenia, ktorá jediná je predpokladom aj včasného zahájenia cielej podpornej terapie DMD (farmakologická terapia glukokortikoidmi, fyzioterapia, starostlivosť o kardiovaskulárny, dýchací, gastrointestinálny trakt a v neposlednom rade psychosociálna pomoc).

V súčasnosti prebieha v Slovenskej republike prieskum, cieľom ktorého je odhaliť, či zdravotná starostlivosť poskytovaná DMD pacientovi je v súlade s uvedeným metodickým postupom. Pre tento účel bola vytvorená slovenská verzia medzinárodného dotazníka **Questionnaire about care for people with Duchenne muscular dystrophy**. Dotazník sa v považuje za najrozsiahlejší prierezový prieskum, aký bol doteraz realizovaný s DMD pacientmi. Slovenská mutácia dotazníka vznikla vďaka spolupráci Farmaceutickej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave s Organizáciou muskulárnych dystrofiíkov v Slovenskej republike (OMD v SR). Boli pritom splnené všetky náležitosti, akými sú garantovaný odborný preklad, prvotné testovanie dotazníka medzi chorými a následne zdravými dobrovoľníkmi, validácia dotazníka a dvojité zaslepenie pri samotnej distribúcii dotaz-

níka (zabezpečenie anonymného vyplňania). Vyplňanie dotazníka bolo vo všetkých krajinách i v SR dobrovoľné. Medzinárodný dotazníkový prieskum **Questionnaire about care for people with Duchenne muscular dystrophy** je pritom základom projektu CARE-NMD [Dissemination and Implementation of the Standards of Care for Duchenne Muscular Dystrophy in Europe (including Eastern countries)].

3. vďaka pripraveným/trénovaným zdravotníckym profesionálom zlepšiť dostupnosť najlepšej starostlivosti pre DMD pacienta a tým znižovať rozdiely v poskytovanej starostlivosti v Európe medzi krajinami navzájom a v rámci jednotlivých krajín.

4. zlepšiť kvalitu a očakávanú dĺžku života pacientov s DMD v Európe v dlhodobom meradle.

Predbežné výsledky prieskumu v SR zatiaľ naznačujú, že



CARE-NMD projekt bol ako celok realizovaný už v 7 európskych krajinách: v Bulharsku, Českej republike, Dánsku, Nemecku, Maďarsku, Poľsku a Veľkej Británii. Ambíciou projektu je prostredníctvom dotazníkového prieskumu analyzovať zdravotnú starostlivosť poskytovanú pacientovi s DMD v konkrétnej krajine a následne podniknúť kroky vedúce k zlepšeniu situácie. Hlavné ciele projektu:

1. zvýšiť množstvo referenčných centier pre DMD v krajinách, kde sa projekt realizuje.
2. poukázať zdravotníckym profesionálom, pacientom a širokej verejnosti na rozdiely v starostlivosti o DMD pacienta v Európe.

zdravotná starostlivosť poskytovaná DMD pacientovi na našom území má niekoľko slabých miest: nevyužívanie umelej pľúcnej ventilácie, dostupnej farmakoterapie a hlavne služieb poskytovaných neuromuskulárnymi poradňami, ambulanciami a centrami. Po plánovanom ukončení prieskumu (december 2014) a prípadnom potvrdení týchto odhadov bude preto nevyhnutné naplánovať a realizovať ďalšie konkrétne kroky v rámci projektu CARE-NMD, ktoré na našom území povedú k preukázateľnému zlepšeniu zdravotnej starostlivosti o DMD pacienta a zlepšeniu kvality jeho života.

# KRÁSA OKAMIHU – projekt na podporu transplantáčného programu a darcovstva orgánov na Slovensku

Text: Mgr. Iveta Makovníková, Združenie pacientov s pľúcnou hypertenziou, o.z.

Život s vážnym ochorením znamená pre človeka nesmiernu fyzickú a psychickú záťaž. O to väčšiu, keď je ochorenie nevyliciteľné a jediným možným riešením na prežitie je transplantácia orgánu.

ci pľúc v dôsledku pľúcnej hypertenzie. Po ukončení odborného seminára sa vo vstupných priestoroch Divadla Andreja Bagara uskutočnila vernisáž putovnej výstavy fotografickej súťaže Krása okamihu. Autormi sú pacienti pred alebo po transplantácii orgánu, čo je v prípade niektorých zriedkavých chorôb jedinou šancou na život. Tomáš Falb (ZPPH), autor víťaznej fotografie II. kategórie k svojej fotografii s názvom Letiaci úsmev povedal: „Som veľmi šťastný, že sa s mojimi krásami okamihu, ktoré prežívam, môžem podeliť aj s ostatnými a zároveň ukázať, že s láskou je život nádherný aj napriek vážnemu ochoreniu.“

„Cieľom výstavy nie je umelecké stvárnenie fotografií. Autori sú amatéri, pacienti, ktorí prekonalí alebo prekonávajú ťažké životné zmeny. Do života ich vrátila transplantácia orgánu alebo niektorí na ňu ešte len čakajú. Fotografie vyjadrujú emócie, radosť z prežitého okamihu, radosť zo života, z očakávania, či splnenia snov a túžob. Je to snaha vyjadriť krásu okamihu, ktorá naplňa ich život. V každej z nich sa ukrýva životný príbeh a s ním aj odkaz, ktorý autori zanechali a s ktorým sa chceli podeliť,“ povedala k výstave Iveta Makovníková, predsedníčka ZPPH. Darcovstvo orgánov je často jediným možným spôsobom liečby. Mnohým ľuďom zachránilo životy, mnohí sa však transplantácie nedočkali. Transplantácie zachra-

ňujú ľudské životy, darcov je však málo a odberová aktivita na Slovensku stagnuje. O transplantáciách a darcovstve orgánov je preto potrebné hovoriť viac.

Podujatia sa zúčastnili odborníci z viacerých oblastí zdravotníctva, verejní činitelia, zástupcovia zdravotných poisťovní, ale aj pacienti a rodinní príslušníci, či sympatizanti. Ani lokálne médiá nezostali ľahostajné voči tejto tematike a snažili sa pomôcť šíriť posolstvo, ktoré pacienti zanechali vo svojich fotografiách.

## O projekte Krása okamihu:

Hlavným organizátorom projektu Krása okamihu je OZ Dar života v úzkej spolupráci so Združením pacientov s pľúcnou hypertenziou, OZ Transplantovaná pečeň, OZ Šanca pre pečeň a Spoločnosťou transplantovaných a dialyzovaných. „Projekt bol rozdelený na dve etapy. V prvej etape prebiehala fotografická súťaž pacientov pred a po orgánovej transplantácii. Jej vyvrcholením bolo vyhodnotenie fotografií a vytvo-

renie putovnej výstavy po 11 mestách Slovenska. Ide o mestá: Bratislava, Trnava, Nitra, Lučenec, Banská Bystrica, Bardejov, Prešov, Košice, Martin, Púchov a Trenčín. Do súťaže sa dostali snímky od zhruba 60 autorov. Deväť cien víťazom v dvoch kategóriách sme odovzdali v marci na vernisáži v Bratislave“, informovala Vlasta Pagáčová, iniciátorka projektu. Každá zo zúčastnených patientskych organizácií prebrala záštitu nad dvoma výstavami, spojenými so sprievodnými aktivitami. Cieľ aktivít je jednotný: podpora transplantáčného programu a darcovstva orgánov v SR a úloha šírenia povedomia o život ohrožujúcich ochoreniach, spôsobe ich liečby, starostlivosti o pacientov, spôsobe života pred a po transplantácii orgánov. Výstava bude putovať Slovenskom až do marca 2015. Hlavnými partnermi projektu sa stala spoločnosť NOVARTIS, FOTOLAB, Všeobecná zdravotná poisťovňa. Za každú pomoc pre tento projekt organizátori srdečne ďakujú.

## KRÁSA OKAMIHU



Autormi fotografií sú pacienti pred a po orgánovej transplantácii



Dňa 25. apríla 2014 sa pod záštitou Združenia pacientov s pľúcnou hypertenziou v priestoroch hotela Best Western Capital v Nitre uskutočnil odborný seminár na podporu transplantáčného programu a darcovstva orgánov na Slovensku, spojený s vernisážou fotografickej výstavy KRÁSA OKAMIHU. Jeho ústrednou témou bola zriedkavá choroba pľúcna artériová hypertenzia, ktorej konečnou liečbou je obojstranná transplantácia pľúc. Všetky prezentácie odborných lekárov sa dotýkali problematiky transplantácií. Upozorňovali na úskalia transplantáčného programu aj diagnostiky málo známej zriedkavej choroby, pľúcnej artériovej hypertenzie a tiež poukazovali na emócie a kvalitu života pacientov s týmto ochorením. Odbornú časť dopĺňal jedinečný trojdielny film pod názvom Danielov život s PH, ktorý bol výpoveďou pacienta o kvalite života pred a po transplantá-



# 14. ročník kampane Belasý motýľ vaša pomoc – naše krídla

Text: Jozef Blažek, Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR

Kampaň Belasý motýľ má za cieľ informovať verejnosť o vážnom ochorení svalová dystrofia a získať finančné prostriedky na sociálnu pomoc a nákup kompenzačných pomôcok pre ľudí, ktorí s týmto ochorením žijú. Svalová dystrofia je ochorenie svalov celého tela, spôsobuje bezvládnosť, odkázanosť na pomoc druhej osoby a rôzne pomôcky. Najťažšie formy vyžadujú dýchanie pomocou umelej ventilácie v domácom prostredí. Ochorenie má postupne sa zhoršujúci priebeh, ktorý sa nedá zastaviť a je nevyliciteľné. Postihuje bábätká, deti aj dospelých.

**Súčasťou kampane bol aj DEŇ LUDÍ SO SVALOVOU DYSTROFIU, počas ktorého sa našim dobrovoľníkom podarilo vyzbierať do prenosných pokladničiek sumu 16 834,82 €. Touto cestou sa Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR chce úprimne poďakovať všetkým, ktorí prispeli k zdarnému priebehu 14. ročníka celej kampane, všetkým prispievateľom, dobrovoľníkom a partnerom.**



## Deň ľudí so svalovou dystrofiou 30. máj 2014, 14. ročník, Slovensko

V tento deň ľudia so svalovou dystrofiou v uliciach, obchodných a zábavných centrách informovali širokú verejnosť o existencii závažného ochorenia – muskulárna dystrofia, o jej sociálnych a zdravotných dôsledkoch. Tento deň sa uskutočnil už po 14. krát a bol jednou z akcií kampane Belasý motýľ. Uskutočnil sa v **64 -och slovenských mestách a dedinách**. Zorganizovali ho samotní **členovia OMD v SR – ľudia so svalovou dystrofiou za pomoci ďalších dobrovoľníkov**. Celkovo bolo do akcie zapojených cca **1000 dobrovoľníkov**. Každý dobrovoľník bol označený identifikačnou kartičkou so svojím číslom, s číslom povolenia verejnej zbierky a kon-

taktným údajom na centrálu OMD v SR.

Belasý motýľ, symbol ochorenia svalová dystrofia, sa nepredával, ale daroval. Celkovo sa rozdalo vyše 20 tisíc motýľov, 45 tisíc letákov, 2 tisíc minikalendárikov.

**Naším dobrovoľníkom 30. mája, počas Dňa ľudí so svalovou dystrofiou prispeli do prenosných pokladničiek sumou 16.834,82 €.**

Tohtoročná kampaň priniesla aj nový spot, opäť z dielne Juraja Johanidesa. Spotu dali svoj hlas známe herecké osobnosti Anna Šišková, Táňa Pauhofová, František Kovár a Lukáš Latinák. **Belasý motýľ sa 30. mája 2014 rozletel v týchto mestách:** Bánovce nad Bebravou, Banská Štiavnica, Bardejov, Bátka, Bratislava, Bytča, Čachtice,

Červený Kameň, Dolné Ves-tenice, Dubnica, Dvorníky, Fričkovce, Habovka, Hertník Hlohovec, Humenné, Ipel'ské Úľany, Jedľové Kostolany, Komárno, Košice, Krompachy, Levoča, Lučenec, Malacky, Myjava, Námestovo, Nitra, Nováky, Nové Mesto nad Váhom, Nové Zámky, Osikovo, Piešťany, Podrečany, Poprad,

Považská Bystrica, Prešov, Púchov, Pusté Sady, Richnava, Rimavská Sobota, Spišské Vlachy, Spišská Nová Ves, Stropkov, Svidník, Šamorín, Šulekovo, Teplý vrch, Trebišov, Trenčín, Trnava, Trstená, Tvrdošín, Veľký Ďur, Vlčany, Vranov nad Topľou, Závod, Zlaté Klasy, Zlaté Moravce, Zuberec a Žilina. Výťažok z verejnej zbierky sa používa na doplatky na pomôcky pre dystrofiíkov, najmä: zdviháky, elektrické vozíky, mechanické vozíky, elektrické postele, antidekubitné matrace, odsávačky hlienov a iné špeciálne kompenzačné pomôcky. Tieto špeciálne kompenzačné pomôcky potrebujú ľudia so svalovou dystrofiou pre plnohodnotný život. Štát ich prepláca len čiastočne alebo vôbec. Doteraz sme z verejnej zbierky pomohli v 361 prípadoch! Vďaka vašej podpore môžu ľudia so svalovou dystrofiou žiť naplno svoj každodenný život.

## Hlavný stan kampane, Námestie SNP, Bratislava 30. máj 2014,

Hlavný stan bratislavského Dňa ľudí so svalovou dystrofiou bol opäť na Námestí SNP. Celý program bol moderovaný známymi osobnosťami ako Anna Šišková, Ludwig Bagin či Patrícia Jariabková – Garajová. Moderátori sprevádzali



okoloidúcu verejnosť vyzývali vyskúšať si sedieť na mechanickom, či elektrickom vozíku, zoznámiť sa paraolympijskou loptovou hrou boccia, či zahrať si šach. Popri týchto aktivitách zahrali bez nároku na honorár rôzni interpreti. Ako prví to boli štyria „bubnovači“ zoskupenia Zvuky cez ruky. Po nich prišiel zadychať do saxafónu svetoznámy Nikolaj Nikitin. Potom prišlo na rad zaujímavé spojenie Vajnorskej dychovky a Orchestra FOR Bratislava. Táto veselá partia svojou hudbou symbolicky rozdýchala svaly ľudí, ktorí v tých najťažších štádiách ochorenia potrebujú pre život dýchačiaci prístroj a svojim hudobným pochodom hore – dole Poštovou ulicou vyčarila nejednen úsmev okoloidúcim. Posledným hudobným hosťom bola už tradične skupina Almara. Záverečné slovo, či skôr záverečné vyjadrenie podpory Belasému motýľu patrilo žonglérskej dvojici Karči a Janči.

**Silné motory podporili slabé svaly 31. máj 2014, parkovisko Avion Shopping Park, Bratislava, 3. ročník**  
Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR a motorkársky klub Ježibabyni vnuci spolu s ďalšími motorkárskymi klubmi a ostatnými motorkármi zorganizovali show pre verejnosť. Už po tretíkrát sa fascinujúce motorky, sila ich motorov a im duchom oddaní motorkári pripravili v súlade s mottom **“Silné motory podporia slabé svaly“** jazdu centrom Bratislavy so



štartom a cieľom na parkovisku pred AVION - om. Pre verejnosť boli pripravené rôzne sprievodné akcie: maľovanie na tvár, možnosť zajazdiť si na motorke, zahrať si boccia. Toto všetko sa dialo pod moderátorskou taktovkou Ludwiga Bagina. **Spanilú jazdu sprevádzali dve policajné motohliadky a išli po tejto trase:** Galvaniho, Rožňavská, Trnavské Mýto, Šancova, Staromestká, Rázusove nábregie, Vajanského nábregie, Karadžičova, Mlynské Nivy, Prievozská, Gagariňova, obchvat a späť

**Koncert belasého motýľa, 5. jún 2014, Hlavné námestie, Bratislava, 10. ročník**

Tolerancia, hudba, empatia, nezávislý život a podpora ľudí so svalovou dystrofiou, to boli hlavné posolstvá desiateho ročníka hudobného Koncertu belasého motýľa! Tieto myšlienky prišli podporiť aj všetci účinkujúci a ako vždy, bez nároku na honorár. Na bratislavskom Hlavnom námestí to celé odštartovala nová tvár slovenských pódíí, Zuzana Javor so svojou kapelou. Po nej prišla zase legenda slovenského folku, Zuzana Homolová. Silnejšie grády koncertu dodali novomešťania Fuera Fondo a po nich zoskupenie okolo Tomáša Slobodu Le Payaco. Avizovaný Polemic žiaľ pre náhle zdravotné problémy ich člena zastúpili na poslednú chvíľu Banskobystričania Unisex. Koncert moderoval ako už tradične Roman Bomboš. Na koncer-

te dostali priestor aj združenia, združujúce ľudí s iným zdravotným postihnutím ako svalová dystrofia, aby mohli predstaviť svoju činnosť.



**Krst rozprávkovkej knihy “Stratený princ“, 15. máj 2014, Berlínka – SNG, Bratislava**

Ani závažné ochorenie svalov celého tela nezastavilo nadanie a nebolo prekážkou ich tvorivosti. Sestra Mária a Erika Kostové z malej dedinky Kurovo spoločne vytvorili krásne dielko, rozprávkovú knižku Stratený princ. Mária sa žiaľ, vydania knižky ne-dožila. Slávnostné uvedenie knižky do života sa uskutočnilo v kaviarni Berlínka SNG. Krstnou mamou bola podpredsedníčka OMD v SR Mária Duračinská a Peter Princ, známy mediálny pracovník. Podujatie moderoval Daniel Hevier a úryvky z knižky čítala Anka Šišková.

**Koncert belasého motýľa, Orava 22. máj 2014, 20.00 hod., Barón Pub, Námestovo - nábregie, 3. ročník**

Koncert belasého motýľa sa zásluhou nášho člena Mira Bielaka po tretíkrát uskutočnil aj na Orave. Udialo sa tak v námestovskom Barón pube a bez nároku na honorár na ňom v úvode vystúpila domáca kapela Spod Budína. Ďalej to bola banskobystrická skupina Unisex a na záver roztančovaní novomešťania Fuera Fondo. Vstup bol samozrejme voľný!

**Turnaj belasého motýľa 3. máj 2014, 4. ročník, Aircraft Sport House, Ivánska cesta 30/B, Bratislava**  
Celoslovenský turnaj v hre boccia sme zorganizovali v

bratislavskom športovom komplexe Aircraft Sport House. Jednou z aktivít nášho združenia je aj podpora hry boccia. Tento paraolympijský šport je určený pre ľudí s rozsiahlym postihnutím nielen nôh, ale aj rúk. Turnaj bol zaradený do série turnajov hraných pod hlavičkou Slovenského zväzu telesne postihnutých športovcov. Zúčastnili sa ho hráči zo Slovenska, Čiech a Poľska. Súčasťou turnaja bola aj výstava kompenzačných pomôcok. Viac info o turnaji športe na [www.boccian.sk](http://www.boccian.sk)



**Ako sa ešte dá prispieť na účet verejnej zbierky Belasý motýľ?**

- 1. On-line na webovej stránke [www.belasymotyl.sk](http://www.belasymotyl.sk)**  
Bankovým prevodom môžete prispieť ľubovoľnou sumou.
- 2. Na číslo účtu verejnej zbierky: 2625341277/1100**  
Bankovým prevodom môžete prispieť ľubovoľnou sumou.
- 3. Zaslaním darcovskej SMS**

Od 23. apríla až do konca roka 2014 môže každý prispieť na účet verejnej zbierky aj prostredníctvom zaslania darcovskej SMS. Postup je jednoduchý: vyfukajte do mobilu SMS s textom **DMS MOTYL** a pošlite na číslo **877**, ktoré platí pre všetkých operátorov. Cena darcovskej SMS správy je 2 €. Prispějete ňou na nákup špecifických pomôcok pre dystrofikov. Viac informácií na [www.darcovskasms.sk](http://www.darcovskasms.sk) a [www.belasymotyl.sk](http://www.belasymotyl.sk)

# EURORDIS Summer School 2014

Text: Kristína Ficeriová, DebRA Slovakia

V septembri 2013 som dostala možnosť reprezentovať patientsku organizáciu DebRA Slovakia na letnej škole pacientov so zriedkavými chorobami. Keďže som sama pacient, neváhala som a prihlásila sa do Letnej školy, organizovanej EURORDIS-som. Veľmi som sa potešila, keď som zistila, že moja prihláška bola akceptovaná. Začiatkom júna 2014 som teda odcestovala do Barcelony v Španielsku, kde sa táto škola konala. Dokopy nás tam bolo okolo štyridsať ľudí z celej Európy a každý reprezentoval nejakú zriedkavú chorobu. Nie všetci tam boli priamo pacientmi danej choroby ako ja, väčšina ľudí boli rodičia, ktorých deti trpeli ochorením. No našli sa aj takí, ktorých sa to priamo netýkalo,

nemali chorobu v rodine, ale napríklad ošetrovali pacientov, alebo pracovali vo výskumnej oblasti. Bolo veľmi zaujímavé stretnúť ľudí takmer z celej Európy a dozvedieť sa niečo aj o ostatných zriedkavých chorobách. Zo Slovenska a rovnako aj za organizáciu DebRA Slovakia som tam bola iba ja. Čo sa týka programu samotnej Letnej školy, trvala štyri dni, počas ktorých sme každý deň mali prednášky vo vedeckom múzeu Cosmo Caixa v Barcelone. Dokopy sme mali 32 hodín, ako je napísané na záverečnom certifikáte, ktorý sme dostali po úspešnom absolvovaní tejto školy. Nie len účastníci Letnej školy, ale aj prednášajúci boli z rôznych krajín, ako napríklad Fínsko, Švédsko, Veľká Británia, Nemecko,

Francúzsko či Španielsko. Keďže nie som žiadna vedkyňa ani lekárka a nepohybujem sa v tejto oblasti, bolo pre mňa ťažšie pochopiť a sústrediť sa na niektoré z prednášok. Na druhej strane, zaujímavé boli tie, počas ktorých sme mali aj nejaké úlohy a mohli sme pracovať v skupinách. Po každej prednáške bol voľný priestor na otázky a odpovede k danej téme. Organizačne som

bola spokojná so všetkým, nevyskytli sa žiadne problémy. Páčilo sa mi prostredie, len škoda, že kvôli každodennému programu som nemala dostatok času na to, aby som viac preskúmala krásy Barcelony. No môžem povedať, že to bola pre mňa dobrá skúsenosť zúčastniť sa takého programu. Zoznámila som sa s milými ľuďmi, s ktorými som aj naďalej v kontakte. Do budúcnosti by som odporučila aj ostatným, aby sa zapojili do Letnej školy, pretože ja osobne mám na to len dobré spomienky.



Naša skupinová fotka

## EUROPLAN Národné plány EUCERD spoločná akcia – Workshop

Text: Tatiana Foltánová, SAZCH

Dňa 8 mája sa na nemeckom Ministerstve zdravotníctva v Berlíne konalo operatívne 4 hodinové stretnutie spoločnej akcie EUCERD (EUCERD Join action (EJA 2011 22 01) a EUROPLANU (WP4).

Podujatiu predsedali Dr Domenica Taruscio, EUROPLAN (WP4) a Prof. Kate Bushby, EJA Leader. Workshopu sa zúčastnilo 39 členov z 25 krajín Európy (vďaka Aliancii ZCH) aj zo Slovenska a 2 zástupcovia európskej komisie (Dr Antoni Monserrat Moliner a Mr Georgios Margetidis).

Cieľom workshopu bolo zdôrazniť výsledky štúdií v oblasti rozvoja Národných stratégií resp plánov v Európe. Podobne ako aj v iných oblastiach aj v prípade Národných stratégií /plánov. Európska komisia prikladá dôraz kontinuálnemu hod-

noteniu projektov. Je dôležité, aby Národné stratégie/plány boli hodnotené pomocou indikátorov.

Toni Monserrat z Európskej komisie s uspokojením skonštatoval, že väčšina európskych štátov sa vysporiadala s Odporúčaním v oblasti zriedkavých chorôb z 8 júna 2009 a vypracovala do konca roka 2013 Európsku stratégiu alebo plán pre zriedkavé choroby. V medzičase ostatné členské štáty pracujú na Národnej stratégii resp pláne. Na druhej strane iba Francúzsku sa podarilo uspokojivo implementovať Národnú stratégiu resp plán.

V súčasnosti prebieha vo Francúzsku implementácia druhého Národného plánu. Podľa výsledkov prieskumu Národné stratégie resp plány môžeme rozdeliť do nasledujúcich kategórií:

- Deklaratívne - sú založené na zámeroch resp. cieľoch. Sústreďujú sa na rozdielne riešenie problémov medzi kompetentnými autoritami a regionálnymi autoritami (španielsky, nemecký NP)
- Monotematické (zameriavajú sa len na vybrané problémy ako je napr. epidemiológia, lieky na zriedkavé choroby)

■ Integrované Národné plány. Slovensko má doposiaľ vypracovanú len Národnú stratégiu a táto patrí do prvej skupiny – deklaratívna. Pozitívom je, že prechádza postupne všetkými dôležitými bodmi v oblasti nielen zdravotnej, ale aj sociálnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami. Financovanie Národných plánov predstavuje náročný problém a mnohé členské štáty čelia problémom s alokovaním finančných zdrojov pre Národné plány v oblasti ZCH, podobne ako je tomu aj v SR. EUROPLAN koordinujúci tím v uplynulom roku analyzoval všetky doposiaľ publikované Národné stratégie a plány. Hodnotenie

vyplývalo z Odporúčania EK z 8. júna 2009, ktoré zahŕňa 20 odporúčaní v 7 rôznych oblastiach

- Národné stratégie a plány
- Definícia a kodifikácia inovátných prístupov v oblasti zriedkavých chorôb
- Výskum v oblasti ZCH
- Centrá expertízy
- Získavanie skúseností v oblasti ZCH
- Posilnenie postavenia patientskych organizácií
- Udržateľnosť

Podľa tohto odporúčania rozlišujeme Národné stratégie/plány, ktoré sú strategické, taktické a operatívne.

Vysoko pozitívne bola hodnotené zhodnotenie aktuálnej situácie (súčasť NP v SR), prekvapujúco v NP niektorých členských štátov však chýba. Pozitívne bol tiež hodnotený fakt, že väčšina Národných plánov/stratégií je operatívna.

Dôraz sa kládol na priebežné aj konečné hodnotenie cieľov a procesu ich napĺňania. Táto stránka v mnohých Národných plánoch chýbala a aj v prípade pripravovaného Národného plánu pre ZCH pre SR je treba tento bod opätovne prehodnotiť.

Ďalším kľúčovým bodom, ktorému treba venovať väčšiu pozornosť je udržateľnosť. Udržateľnosť je dôležitá nielen z pohľadu finančných zdrojov, ale aj personálnych, organizačných a technických. Valentina Bottarelli, vo svojej prezentácii sústredila pozornosť na priority EUROPLAN národných konferencií. Záverom hodnotenia Národných konferencií bolo vytvorenie 2 skupín aktivít. Následne A. E. Gentile z EUROPLAN koordinujúceho tímu odprezentovala výsledky postkonferenčných stretnutí. Najväčšiu potrebu vidia členské štáty vo formovaní registrov, centier expertízy a sociálnych služieb pre pacientov so zriedkavými chorobami. R.M. Ferrelli, M. tiež z EUROPLAN koordinujúceho tímu predstavila

Dobre rozvinuté oblasti, ktoré si však i naďalej vyžadujú podporu, najmä formou vzájomnej výmeny informácií	Menej rozvinuté oblasti, v ktorých je potrebné formulovať odborné odporúčania
Implementácia a monitorovanie NP	Kodifikácia ZCH
Centrá expertízy	Súhrnné informácie v oblasti ZCH
Európske referenčné siete	Odporúčania ohľadom správnej praxe
Registre a databázy	Genetické testovanie
Výskum v oblasti ZCH	Dostupnosť liečby
	Sociálna politika



výsledky kvalitatívnej štúdie 21 kľúčových indikátorov, ktorá prebehla v Bulharsku, Chorvátsku, Taliansku, Rumunsku a Španielsku. Zástupcovia Ministerstva zdravotníctva spomínaných krajín hodnotili jednotlivé indikátory kvality. Okrem uzavretých otázok sa tam nachádzali aj otvorené otáz-

ky ohľadom pozitív ale aj negatív používania indikátorov a možností ich integrácie.

Na záver sa všetci zúčastnení vyjadrili k aktuálnej situácii v oblasti zriedkavých chorôb vo svojej krajine. Veľmi rýchle a programovo nabité stretnutie prinieslo nový pohľad na Národné stratégie resp plány v jednotlivých

členských štátoch teda aj v SR.

Zodpovednosť, opatrnosť a hľadanie finančných zdrojov, ktoré predchádzajú schváleniu NP tak poskytujú dostatočný priestor pre skvalitnenie existujúceho slovenského Národného plánu.



## Minorit 2/2014

vyšiel v júli 2014  
ISSN 1339-5440  
MK SR č. EV4911/14  
IČO 42 258 073

**Vydáva:**  
Slovenská aliancia  
zriedkavých chorôb  
Kollárova 11,  
902 01 Pezínok

## kontakty:

Ing. arch. Radoslav Herda  
e-mail: herda@sazch.sk

Ing. Beáta Ramljaková  
e-mail: ramljakova@sazch.sk

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

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