

Výskum – ústredná téma medzinárodného dňa zriedkavých chorôb 2017

Text: PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.

Témou tohtoročného dňa zriedkavých chorôb, ktorý si pripomenieme 28. 2. 2017 je výskum. Výskum práve preto, že ako jediný prináša nádej pacientom so zriedkavými chorobami a ich rodinám.

Výskum pomáha k identifikácii mnohých doposiaľ neznámych zriedkavých chorôb a môže napomôcť k ich lepšiemu porozumeniu. Môže napomôcť lekárom s identifikáciou správnej diagnózy, priniesť pacientom viacero informácií o možnostiach inovatívnej liečby a v šťastnejších prípadoch je dokonca zriedkavá choroba liečiteľná.

Výskum je kľúčom, prináša nádej miliónom ľudí so zriedkavou chorobou a ich rodinám na celom svete.

Výskum v oblasti zriedkavých chorôb je základom pre hľadanie odpovedí a riešení pre pacientov so zriedkavými chorobami, či už ide o liečbu, liek alebo skvalitnenie starostlivosti.

Dňa 28. februára si pripomenieme už desiaty ročník medzinárodného dňa zriedkavých chorôb, s cieľom podporiť výskum v oblasti zriedkavých chorôb. Za posledné desaťročia stúpili náklady určené na výskum v oblasti zriedkavých chorôb. Toto však nie je koniec.

Deň zriedkavých chorôb 2017 je tak výzvou pre vedcov, univerzity, lekárov, farmaceutov, študentov farmaceutického priemyslu, ale aj tvorcov zdravotníckych politík, aby podporili výskum a zdôraznili jeho význam pre ľudí so zriedkavými chorobami.

Deň zriedkavých chorôb 2017 je tiež príležitosťou ako poukázať na kľúčový úlohu pacientov vo výskume.

Zapojenie pacientov so zriedkavými chorobami do výskumu prispelo k rozšíreniu výskumu, ktorý lepšie odpovedá práve nárokom pacientov. Pacienti už dávno

nečakajú odovzdané v úradí na výsledky experimentov, ale sú súčasťou výskumu od jeho začiatku až po koniec.

Pacienti obhajujú výskum, vedia kde je potrebný. Pracujú na tom, aby vzbudili záujem tak u vedcov ako aj farmaceutického priemyslu. Hľadajú väčší priestor aj pre choroby zriedkavého výskytu. Jednotlivci, ale aj patientske organizácie zís-

kávajú financie na podporu výskumných projektov, často aj v spolupráci so súkromnými firmami. Pacienti sú partnermi výskumných projektov, často sa zapájajú aj do ich riadenia. Majú tak napríklad možnosť zúčastniť sa dizajnovania klinických štúdií. Prispievajú k tomu, že klinické štúdie odpovedajú ich skutočným potrebám. Nároky pacientov tak nie sú prehliadané.



Fakty o výskume v oblasti zriedkavých chorôb

Americká (1983) aj európska (2000) legislatíva bezpochyby naštartovali výskum v oblasti zriedkavých chorôb. Iba v rámci Európy bolo v rokoch 2007–2013 na výskum v tejto oblasti určených €620 miliónov, v rokoch 2014 a 2015 to bolo €200 miliónov a pokračovali ďalšie aktivity, ktoré mali za cieľ zatriť zriedkavé choroby medzi vedcami. Vo väčšine členských štátov sa zvýšilo financovanie výskumu v tejto oblasti.

Vzhľadom na zriedkavosť výskytu, ale aj veľkú rôznorodosť zriedkavých chorôb je potreba medzinárodného výskumu. Touto cestou sa zabezpečí spolupráca medzinárodných vedeckých tímov a vznik medzinárodných klinických štúdií, ale predovšetkým benefit pre všetkých pacientov nezávisle od toho, v ktorej krajine žijú. Tieto aktivity podporujú projekty Európskej referenčnej siete (sieť centier expertízy), Medzinárodné konzorcium výskumníkov a Európsky rámcový program pre výskum a inováciu Horizont 2020.

Výskum v oblasti zriedkavých chorôb redukuje náklady národných zdravotných systémov. Výsledkom je, že správne

diagnostikovaný pacient so zriedkavou chorobou nepotrebuje žiadne ďalšie testy, neefektívne liečebné možnosti alebo hospitalizácie. Zároveň výskum v oblasti zriedkavých chorôb prináša nové informácie pre choroby častého výskytu. Benefit z výskumu v tejto oblasti je často oveľa väčší ako by sme predpokladali.

Výskum v oblasti zriedkavých chorôb zahŕňa infraštruktúru kam patria registre, databázy, biobanky, ktoré vedci potrebujú na ďalší výskum. Takouto aktivitou je RD-Connect, ktorá spája všetky informačné zdroje pre ďalší výskum.

V súčasnosti len niektoré európske krajiny podporujú výskum formou samostatných výskumných projektov. Konzorcium E-Rare spája zodpovedné grantové agentúry a ministerstvá, umožňuje tak účasť v medzinárodných výskumných projektoch. Základný výskum sa orientuje na príčiny a mechanizmus zriedkavých chorôb.

Translačný výskum sa zameriava na aplikovateľnosť záverov klinického výskumu pre liečbu pacientov so zriedkavými chorobami.

Klinický výskum predstavuje testovanie liekov na zriedkavé choroby v humánnych klinických štúdiách.

Dôležitý je aj výskum v oblasti kva-

lity života, pracovných či vzdelávacích podmienok, integrácie do spoločnosti a sociálnych služieb pre pacientov so zriedkavými chorobami, ktorý rozvíja projekt INNOVCare.

Výskum v oblasti zriedkavých chorôb tak mení tisíce životov ľudí so zriedkavými chorobami na celom svete a ich rodín. Staňte sa aj Vy súčasťou medzinárodného dňa zriedkavých chorôb 2017 a podporte ľudí so zriedkavými chorobami.

www.sazch.sk

<http://zriedkave-choroby.sk>

#zriedkavelezanie



Ďakujeme, že nám pomáhate zvyšovať povedomie o význame výskumu v diagnostike a liečbe zriedkavých chorôb

TLAČOVÁ SPRÁVA

Výskum je kľúčom, ktorý prináša nádej miliónom pacientov so zriedkavou chorobou a ich rodinám na celom svete. Vďaka výskumu sú riešenia neobmedzené.

BRATISLAVA, 20. 2. 2017 – Posledný februárový deň je každoročne venovaný zriedkavým chorobám. Chorobám, ktoré napriek „malým číslam v štatistikách“ také zriedkavé vlastne nie sú. Veď len na Slovensku nimi trpí odhadom až 300 000 pacientov! Ústrednou témou tohtoročného Medzinárodného dňa zriedkavých chorôb, ktorý si už po desiaty raz spoločne pripomenieme 28. februára 2017, bude výskum. Výskum práve preto, že ako jediný prináša nádej miliónom pacientov so zriedkavou chorobou a ich rodinám na celom svete.

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb v spolupráci s Ministerstvom zdravotníctva SR pripravila pri tejto príležitosti tla-

čovú konferenciu, ktorej cieľom je podporiť a zdôrazniť význam výskumu v oblasti zriedkavých chorôb.

Čo všetko treba zmeniť, aby sa aj u nás mohol realizovať prvotriedny výskum. Koľko odbornosti, zanietenia, profesionalizmu, extra štúdiá, manažérskych schopností, či každodennej ľudskosti si to vyžaduje, aj o tom porozpráva profesor MUDr. Jozef Rovenský DrSc., FRCP.

Zriedkavá choroba – alkaptonúria, známa ako choroba čiernych kostí, sa na Slovensku vyskytuje oveľa častejšie ako vo svete. Aj preto pri plánovaní klinického výskumu, bolo najefektívnejšie zoorganizovať klinickú štúdiu priamo na Slovensku. Jedny z najzávažnejších symptómov sú práve v pohybovom aparáte. Ponúkalo sa riešenie vykonať štúdie v Národnom ústave reumatických chorôb v Piešťanoch (NÚRCH). „Bola to pre nás veľká výzva, šanca stať sa súčasťou špičkového Medzi-

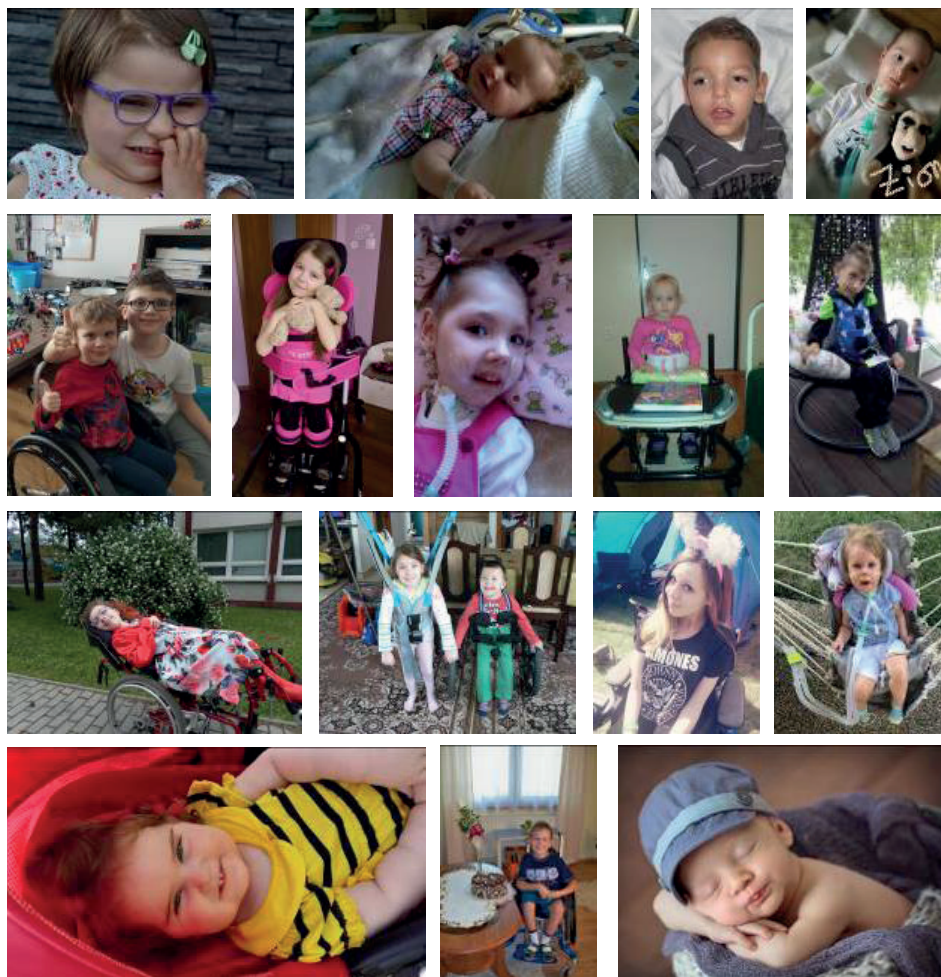
národného tímu. Pacienti skôr, či neskôr končili u nás. Vzhľadom na zameranie ústavu, sme mali možnosť postaviť multidisciplinárny tím odborníkov a začať prolovať svojich kolegov, vytvoriť im priestor na odborný rast aj v súvislosti s diagnostikou a starostlivosťou o pacientov s alkaptonúriou. A potom to bola už otázka organizácie. Vďaka tomuto rozhodnutiu dnes už pacientov s alkaptonúriou hneď na začiatku smerujú k nám. Vieme poskytnúť starostlivosť podľa medzinárodných štandardov. Čakáme na výsledky klinických štúdií, na ktorých sme niekoľko rokov pracovali. Možno vďaka nášmu úsiliu bude alkaptonúria onedlho liečiteľná na celom svete.“ povedal profesor MUDr. Jozef Rovenský, z NÚRCH v Piešťanoch.

O efektívite v organizácii vie svoje aj MUDr. František Cisarík, hlavný odborník Ministerstva zdravotníctva pre lekársku genetiku a predseda komisie MZ SR pre zriedkavé choroby. „Viac ako 20 ročná európska snaha o zlepšenie diagnostiky a liečby pacientov so zriedkavými chorobami dovedla aj nás na Slovensku k vypracovaniu Národného programu a k podpore vytvárania špecializovaných pracovísk. V súčasnosti prebieha na MZ SR dotazníková evidencia pracovísk zameraných na starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami a je tu snaha o zostavenie registra. Za použitia prísnych európskych a domácich kritérií máme okrem toho záujem schvaľovať a podporovať tie centrá, ktoré majú určujúci celoslovenský význam. Môžem modelovo spomenúť prácu Skriningového centra novorodencov v Banskej Bystrici. Je potešujúce, že sa ohlásilo množstvo pracovísk, čo svedčí o záujme odbornej verejnosti v problematike zriedkavých chorôb.“ hovorí Cisarík.

Výskum nekladie vysoké nároky len na odborníkov, ich vzdelanie profesionalitu a ľudskosť, ale skúša aj pacientov a ich rodiny.

ZRIEDKAVOSŤ PLNÁ NEISTÔT

Predstavte si, že navštívite svojho lekára, nedokáže vám však pomôcť, ani vás odporučiť k inému odborníkovi. Jednoducho nedokáže on, ani žiadny iný lekár zistiť, aký zdravotný problém vás vlastne trápi.



Emka, Alexejko, Jožko, Zion, Miško, Natálka, Natálka, Ninka, Sebastian, Petra, Sibylka, Vladko, Lucia, Viktória, Tobi, Vikinka a Viktor.

Alebo si predstavte, že lekári vašu chorobu síce diagnostikujú, zároveň vám však povedia, že na ňu zatiaľ nie je liek, a nevedia vám ani odporučiť, čo ďalej robiť. Alebo si predstavte, že liečba síce existuje, je však nepostačujúca. Zmierni príznaky vašej choroby, ale nevylieči vás, je len najlepším možným riešením. Predstavte si, že žijete bez odpovedí na základné otázky. Neviete ako choroba zasiahne vás, alebo vami milovanú osobu, vaše dieťa, sestru, či brata, ako doslova zo dňa na deň zmení váš život, obráti vašu prácu, či školské povinnosti naruby. A práve takýto je život mnohých pacientov a ich rodín so zriedkavou chorobou. Chorobou, ktorá je závažná, život ohrozujúca, progresívna, a pre väčšinu z nás „našťastie“ zriedkavá (postihuje nie viac ako 5 z 10 000 obyvateľov Európskej únie). Pre tieto rodiny znamená výskum ich jedinou možnosť.

Vďaka výskumu sú riešenia neobmedzené. Deň zriedkavých chorôb je aj príležitosťou, ako poukázať na kľúčovú úlohu pacientov vo výskume.

Každá z 8000 zriedkavých chorôb má nielen svoje charakteristiky a stupeň poznania, ale aj konkrétne tváre, osudy a príbehy, ktoré stoja za číslami a štatistikami. Až 80 % zriedkavých chorôb je genetického pôvodu, viac ako polovica postihuje deti a 30 % pacientov sa nedožije piateho roku života. Samotní pacienti, a najmä ich rodičia prinášajú informácie o symptómoch a obmedzeniach choroby, hodnotia ich závažnosť, diskutujú o tom, čo by ich milovaným najviac pomohlo, podstupujú s nimi vyšetrenia a spolupracujú pri odoberaní vzoriek. Jednotlivci a patientske organizácie získavajú tiež nancie na podporu výskumných projektov. Všetko toto so spoločným menovateľom, úrychliť výskum, motivovať odborníkov, veď čas je najväčší nepriateľ. Choroby sú závažné životohrozujúce a rozvíjajú sa oveľa rýchlejšie ako súčasný výskum. Každá informácia o chorobe je preto žiaduca, môže napomôcť vytúženému cieľu – liečbe. Výskum je ich jedinou možnosťou ako nezastať, nepoddať sa, jedinou cestou vpred. O tom hovoria aj nasledujúce príbehy, ktoré prezentujú skúsenosti slovenských pacientov a ich rodín s výskumom.

Príbehy o tom, ako milujúci rodičia obetujú svoju kariéru, sny, ambície, úspory na trnistej ceste za hľadaním diagnózy, starostlivosti, pomoci a liečby pre svoje dieťa. Ako necestujú za oddychom, ale poznáním, ako sa vzdelávajú v oblasti, ktorú nikdy neštudovali, aby dokázali rovnocenne diskutovať s odborníkmi. Príbehy, o význame výskumu. Výskum je pre nich cestou k poznaniu, nádejou na „normálny život“.

PRÍBEH 1

Význam výskumu pre diagnostiku zriedkavých chorôb

O tom, aký dôležitý je výskum pre poznanie diagnózy, koľko veľa toho vieme o ľudskom genóme, a predsa to často nestačí, hovorí aj príbeh šesťročnej Emky a jej rodiny. Príbeh o tom, čo všetko dokáže podstúpiť milujúca rodina na ceste za poznaním zdravotného stavu svojej dcéry. Emka, ktorú jej rodičia láskyplne prezývajú anjelikom, ktorý si lieta vo svojom vlastnom svete, trpí zriedkavým genetickým ochorením – mutáciou CDKL5 génu. Ide o atypickú formu Rettovho syndrómu (nazývanú aj tzv. Hanefeldov variant), ktorá spôsobuje vážnu neurovývinovú poruchu a mentálnu retardáciu. Prvýkrát bola popísaná len nedávno, v roku 2004. Emka sa narodila dva roky potom a bola diagnostikovaná ako prvá s týmto ochorením na Slovensku. Napriek tomu, že prvé prejavy sa u nej vyskytli už v 2. týždni po narodení, diagnózu jej stanovili až o 3,5 roka. Pre rodičov, ktorí sa denne museli dívať na to, ako sa ich dcérka trápi v dôsledku epileptických záchvatov, to bola nekonečne dlhá doba.

Emkina mama, Ing. Alexandra Mikulec: „Genetickú hádanku sme začali lúštiť v jej 10. mesiaci, keďže do tej doby sa testovali všetky dostupné bežné metabolické testy, a lekári sa skôr snažili kompenzovať epileptické záchvaty, ktoré na liečbu nereagovali. Ako rodičia sme však na diagnostike trvali. Vedeli sme, že ak budeme vedieť, čo Emke je, budeme sa vedieť o ňu lepšie postarať a samozrejme verili sme v liečbu. Nepripúšťali sme, že by choroba mohla byť neliečiteľná. Vyhľadali sme klinickú genetickú, ktorá už vtedy vyslovila podozrenie na zriedkavé genetické ochorenie - atypickú formu Rettovho syndrómu, spôsobenú mutáciou CDKL5 génu. Tomuto ochoreniu sa totiž od začiatku Emkin klinický stav najviac podobal. Avšak potvrdené nám to bolo až o ďalšie 2 roky. Išlo vlastne o vyšetrenie vzorky DNA, ktorá sa dcérke brala ešte v jej 10. mesiaci, ale až až šiesta cieľená analýza mutácii CDKL5 ukázala pozitívny výsledok! Kým sme sa k nemu dopátrali, absolvovali sme hospitalizácie a nespočetné vyšetrenia aj v Rakúsku a Nemecku. Emkine vzorky DNA obleteli svet, analyzovali ich aj v laboratóriách v USA. Výsledok sa však podaril tu doma, slovenským odborníkom. Až neskôr sme si uvedomili, že sme vlastne hľadali ihlu v kope sena, našťastie úspešne.“

Emka bola na Slovensku s touto diagnózou prvá. Dnes prešli od zistenia jej diagnózy ďalšie 3 roky a v na Slovensku

sú aktuálne známe 4 prípady mutácie CDKL5 génu u detí vo veku 0-8 rokov. Kým v Emkinom prípade rodičia čakali na diagnózu roky, Tobiasovi rodičia ju poznali 2 mesiace, od objavenia prvých príznakov, 10 dní od odobratia vzorky DNA. Všetko vďaka výskumu, ktorý skvalitňuje diagnostiku.

Občianske združenie CDKL5 Slovakia združuje rodičov takto chorých detí. Vzniklo len nedávno. „Jedným z našich hlavných cieľov je prispievať k nancovaniu výskumu génu CDKL5, ktorý prebieha momentálne prioritne v Taliansku, Veľkej Británii a USA. Každoročne sa zúčastňujeme konferencie venovanej výskumu tohoto ochorenia, aby sme boli v kontakte s odborníkmi, ktorí sa danou témou zaoberajú, a zároveň sme vedeli našich pacientov informovať, čo sa nové na tomto poli deje. Chceme byť priamo pri zdroji.“ hovorí Ing. Alexandra Mikulec

PRÍBEH 2

Význam výskumu pre kvalitnú starostlivosť a liečbu

O tom, čo všetko musí rodina dieťaťa s diagnózou spinálna svalová atrofia (SMA) podstúpiť na ceste za lepšou starostlivosťou, ako veľmi im chýba multidisciplinárny tím odborníkov, ktorý by im pomohol v starostlivosti o dieťa, čo potrebujú od systému a aké veľké sú rozdiely v starostlivosti a možnostiach pocitujú oproti iným krajinám rozpráva Miškov otec, zástupca Klubu Organizácie muskulárnych dystrofií – Rodiny s SMA.

Podobne ako Emka, aj Miško sa narodil ako zdravé dieťa. V deviatom mesiaci si však rodičia všimli, že sa nevyvíja optimálne. Problém začali okamžite riešiť. Dostali sa až do Olomouca, kde mohli Miškovi pomôcť, nastalo obdobie cvičenia, stimulácie vývoja. V 18 mesiacoch sa však definitívne potvrdilo, že toto stačiť nebude. Príčina Miškových problémov, bola vážnejšia ako tušili, priamo v géne. Miško má nervosvalovú chorobu, genetického pôvodu – spinálnu svalovú atrofiu u. Pacienti s touto diagnózou v dôsledku degenerácie šedej hmoty v predných rohoch miechy a úbytku svalových buniek buď vôbec nenadobudnú schopnosť sedieť, stáť a chodiť alebo ak aj áno, objavením sa príznakov choroby túto schopnosť postupne strácajú.

„Poznaním Miškovej diagnózy začalo pre nás okrem iných zmien aj obdobie „samoštúdia“. Hoci nemáme medicínske vzdelanie, mnohé sme si našťudovali. Odpovede, ktoré sme dostávali nám nestačili. Diagnózu sme poznali, vedeli sme čo hľa-

dať, spojili sme sa s odborníkmi i rodičmi v zahraničí. Potrebovali sme poradiť ako sa o Miška správne starať, ako a kde cvičiť, aké zdravotnícke pomôcky mu treba, ako ich používať, ako bojovať s infekciami, či vyluxovanými bedrovými kĺbami. Zo začiatku sme si mysleli, že nám chýbajú špecialista – neurológ a fyzioterapeut, ktorí majú skúsenosti s deťmi ako Miško. Nemali sme ich. Aj preto sme postupovali systémom „pokus-omyl“. Prijali sme na seba riziko, že to budú omyly na našom vlastnom dieťati. Nemali sme na výber. Aj preto sme sa rozhodli pre zahraničie. Podstúpili sme vyšetrenia v Čechách, Taliansku, Francúzsku i USA. Až vtedy sme pochopili, že nám chýba nie jeden, dvaja, ale celý tím odborníkov. Informácie pribúdali. Hoci bola Miškova choroba neliečiteľná, testovali sa viaceré lieky. Klinický výskum v nás vzbudil nádej, mali sme jasný cieľ. Miško by sa mohol stať súčasťou klinického výskumu. Získal by pravidelnú vysokokvalitnú starostlivosť a možno by ten liek chorobu aspoň spomalil. Vyšetrenia v zahraničí i konzultácie k tomu smerovali. Opäť však nasledovalo sklama-

nie, odborníci v zahraničí majú rešpekt pred pacientami zo zahraničia. Vidia problémy v spolupráci, boja sa, že nezvládnu inštrukcie, že bude pre nás náročné spolupracovať, cítia tlak domácich pacientov, a možno i preto sme nikdy neuspeli... Nás nemal kto odporučiť. Nemáme tím ani odborníka, ktorý by sa o nás komplexne staral.“ hovorí Miškov otec.

Dnes sú oveľa ďalej, blízko vytúženej liečby. V USA bol koncom minulého roka schválený liek na spinálnu svalovú atrofiu. Keďže táto diagnóza je doposiaľ neliečiteľná je obrovský tlak, aby sa liek dostal aj do Európy. Ak sa tak stane chcú byť pripravení.

„Aj z vlastných skúseností vieme, že potrebujeme multidisciplinárny tím odborníkov, ktorí sa o naše deti budú starať, a keď konečne príde liečba, budú pripravení. Potrebujeme presnú diagnostiku, presné informácie o klinickom stave pacientov. Je pre nás nadovšetko dôležité, aby bol Miško pripravený na potenciálnu liečbu, aby mal všetky potrebné vyšetrenia, z ktorých mnohé sa u nás ani nero-

bia. Ako pacienti chceme byť pripravení a preto potrebujeme, aby aj v SR vzniklo špecializované pracovisko pre naše deti a sme ochotní preto spraviť všetko, čo bude potrebné.“ dodáva aj v mene ostatných rodičov detí s SMA Miškov otec.

Klub OMD Rodiny s SMA, vznikol len prednedávnym v rámci Organizácie muskulárnych dystrofií v SR. Špecicky združuje pacientov so spinálnou svalovou atrofiou a ich rodiny. „Naším cieľom je vytvoriť jednotný hlas pacientov so spinálnou svalovou atrofiou, motivovať odborníkov ako aj zákonodarcov k vytvoreniu podmienok pre vznik multidisciplinárneho tímu odborníkov. Takéto pracovisko by zjednodušilo prístup našich pacientov k starostlivosti a zároveň by umožnilo stať sa súčasťou výskumu, či nových prístupov k liečbe. Naša motivácia je veľká, veď polovica pacientov SMA je postihnutá tou najzávažnejšou formou.“ hovoria zástupcovia z Klubu OMD Rodiny s SMA.

PRÍBEH 3

Vďaka výskumu má liečbu

A to je posledný z troch príbehov. Vďaka výskumu sa dostal k účinnej liečbe.

Pán Jozef (66 rokov) mal silné bolesti chrbta. Kto ich v jeho veku nemá... Po dvoch rokoch hľadania príčiny, vyšetrenia ukázali nečakaný výsledok. Mnohopočetný myelóm, zriedkavá rakovina krvných buniek. Postihuje 4 - 9 pacientov na 100 000. Na Slovensku sa odhaduje, že je 1300 pacientov s touto diagnózou. Postihnutí sú najmä starší muži.

Choroba bola už v treťom štádiu. Nasledovala séria ďalších, viac či menej bolestivých vyšetrení, náročná liečba ožarovaním, ale i psychicky vyčerpávajúci fakt, že ide o rakovinu. Pán Jozef bol zrazu imobilný pacient odkázaný na starostlivosť svojich blízkych a samozrejme odborníkov. Ani mu nenapadlo, že by v tejto situácii mohol mať šťastie. A predsa mal. Šťastie v nešťastí. Mnohopočetný myelóm, patrí do skupiny mála zriedkavých chorôb (cca 100 z 6-8000), ktoré sú liečiteľné. Forma, ktorú pánu Jozefovi diagnostikovali, bola jednou z tých liečiteľných.

Výskum mu zachránil život. Už nikdy nebude taký ako pred tým, choroba Vás i celú rodinu zmení.

Slovenská myelómová spoločnosť vznikla ako nezisková organizácia v roku 2006, sústreďuje sa na zvyšovanie informovanosti o mnohopočetnom myelóme, zabezpečovanie rovnakého prístupu k najvyššiemu štandardu liečby a starostlivosti ako aj pomoci pacientom a ich blízkych



UDRŽATEĽNÝ ROZVOJ

Zriedkavé choroby sú súčasťou 7 zo 17 cieľov pre udržateľný rozvoj spoločnosti.

Cieľ 1. Ukončiť chudobu všade a vo všetkých jej formách.

1 ŽIADNA CHUDOBA



Cieľ 3. Zabezpečiť zdravý život a podporovať blahobyt pre všetkých a v každom veku.

3 DOBRÉ ZDRAVIE A POCIT POHODY



Cieľ 4. Zabezpečiť inkluzívne, spravodlivé a kvalitné vzdelávanie a podporovať celoživotné vzdelávanie pre všetkých.

4 KVALITNÉ VZDELÁVANIE



Cieľ 5. Dosiahnuť rodovú rovnosť a posilniť postavenie všetkých žien a dievčat.

5 RODOVÁ ROVNOSŤ



Cieľ 8. Podporovať trvalý, inkluzívny a trvalo udržateľný ekonomický rast, plný a produktívnu zamestnanosť a riadnu prácu pre všetkých.

8 PRIMERANÁ PRÁCA A EKONOMICKÝ RAST



Cieľ 10. Znížiť rozdiely v rámci krajín a medzi krajinami.

10 ZNÍŽENIE NEROVNOSTÍ



Cieľ 17. Posilniť prostriedky implementácie a revitalizácie globálneho partnerstva pre trvalo udržateľný rozvoj.

17 PARTNERSTVÁ PRE DOSIAHNUTIE CIEĽOV



pri vyrovnaní sa s diagnózou. Delí sa na Odbornú sekciu, ktorá združuje lekárov a iných odborníkov a Pacientskú sekciu. SMYS je členom medzinárodnej patientskej organizácie Myeloma Patients Europe a medzinárodnej siete patientských skupín International Myeloma Foundation - Global Myeloma Alliance. Vede vzdelávacie aktivity, participuje na mnohých výskumných aktivitách a vedie aj anonymný register pacientov s touto diagnózou.

V prípade záujmu o bližšie informácie sa môžete obrátiť na Ivanu Dvorákovú

0904 409 259

dvorakova@alerion-slovakia.sk

www.sazch.sk

www.zriedkave-choroby.sk

ORGANIZÁTOR KAMPANE PRI PRÍLEŽITOSTI DŇA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2017:

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (www.sazch.sk, www.zriedkave-choroby.sk)

PARTNERI KAMPANE:

EURORDIS Európska aliancia zriedkavých chorôb

Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic (DebRA SR)

Univerzita Komenského v Bratislave, Farmaceutická fakulta FaF UK

Kancelária Svetovej zdravotníckej organizácie na Slovensku

Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SSLeG

Všeobecná zdravotná poisťovňa VŠZP

Orphanet Slovensko

Asociácia inovatívneho farmaceutického priemyslu AIFP

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Bratislava DFNSP BA

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica DFNSP BB

Skriningové centrum novorodencov Banská Bystrica

Národné centrum zdravotníckych informácií NCZI

Národný onkologický ústav NOU

Národný ústav reumatických chorôb NÚRCH

LSE - Life Star Emergency s.r.o.

Respectapp

Sano Genzyme

Pfizer Luxembourg SARL, o.z.

Shire Slovakia s.r.o.

Janssen Johnson and Johnson



Deti s Marfanovým syndrómom v škôlke a škole

Text: Alžbeta Lukovičová

Február je tiež mesiacom povedomia o Marfanovom syndróme. Pri tejto príležitosti Asociácia Marfanovho syndrómu pripravila praktickú brožúru „Deti s Marfanovým syndrómom v škôlke a škole“. Jej potreba je isto veľká, veď Marfanov syndróm je vrodené genetické ochorenie spojiva. Ako to vidí prezidentka Asociácie Marfanovho syndrómu Alžbeta Lukovičová:

„Keď príde dieťa s Marfanovým syndrómom do škôlky alebo školy, začína pre neho náročné obdobie, na ktoré sa väčšinou teší. Pre rodičov a pedagógov je to tiež radosť ale aj nová výzva, často ich stavia pred situácie, s ktorými ešte neboli konfrontovaní.“

Slovenská Asociácia Marfanovho syndrómu od svojho vzniku (1993) často odpovedá na otázky rodičov a učiteľov. Týkajú sa problematiky Marfanov syndróm a dieťa. Čo môže a čo kedy ho chrániť, ako ho integrovať do kolektívu?



Mnohé otázky sa často opakujú, preto je cieľom tejto brožúry na ne odpovedať. Odpovede vychádzajú z praktických skúseností rodičov detí a členov Asociácie. Málokto má odvahu a tiež nedokáže informovať pedagógov tak, aby správne pochopili ochorenie a zaujali postoj k dieťaťu.

Verím, že táto praktická brožúrka pomôže rodičom i samotným deťom zvládnuť prekážky a problémy, pred ktoré ich postavil život a konkrétne ochorenie.“



Kampaň Belasý motýľ 2017

Text: OMD v SR

Cieľom kampane BELASÝ MOTÝĽ je informovať verejnosť o dôsledkoch ochorenia svalová dystrofia, ale aj iných nervo-vo-svalových ochorení a získavať finančné prostriedky na doplatky za kompenzačné pomôcky pre ľudí, ktorí s týmto ochorením žijú. Svalová dystrofia je ochorenie svalov celého tela, spôsobuje bezvládnosť, odkázanosť na pomoc druhej osoby a rôzne pomôcky. Ochorenie je nevyliečiteľné a má postupne sa zhoršujúci priebeh, ktorý sa nedá zastaviť. Postihuje deti aj dospelých. Najťažšie štádiá ochorenia spôsobujú odkázanosť na dýchanie pomocou umelej pľúcnej ventilácie v domácom prostredí.

Kompenzačné pomôcky sú pre ľudí so svalovou dystrofiou mimoriadne dôležité. Ochorenie ich upútava na vozík, pri presunoch potrebujú zdvíhačky a debarierizáciu bytov, na prepravu špeciálne upravené autá, na ležanie polohovacie postele. Finančné získané z verejnej zbierky rozdeľujeme členom, ktorí potrebujú doplatky za kompenzač-

né pomôcky, ktoré štát nehradí v plnej výške, prípadne vôbec.

Výťažok z verejnej zbierky sa preto používa na doplatenie na pomôcky, ako najmä zdvíhačky, elektrické vozíky, špeciálne mechanické vozíky, elektrické postele, špeciálne sedačky, odsávačky hlienov, centrály elektrickej energie a iné špecifické pomôcky. Vďaka podpore zo zbierky môžu ľudia so svalovou dystrofiou žiť naplno svoj každodenný život.

O tom ako boli využité vyzbierané financie informujeme na <http://www.belasymotyl.sk/index.php/vynos-sme-pouzili/roznam-ludi-a-pomocok.html>.

Na tejto stránke budeme pravidelne uverejňovať všetky aktuality kampane BELASÝ MOTÝĽ. Tohtoročnú kampaň opäť podporia známe osobnosti vyzdobené belasými motýlikmi z dielne Katky Blaško Švecovej. Prostredníctvom sociálnych sietí budú vyzývať na podporu kampane svojich priaznivcov.

6. jún 2017

Koncert belasého motýľa, Bratislava

13. ročník, Námestie Slobody, Bratislava, 16.30 – 22.00 hod.

Dobrá hudba, atmosféra porozumenia, pulzujúca energia, to je náš koncert! Všetci účinkujúci vystúpia bez nároku na honorár a vyjadria tak podporu ľuďom so svalovou dystrofiou a myšlienke nezávislého života.

Program koncertu

Smejko & Tanculienka	17:00
Dorota Nvotová	17:45
Horkýže Slíže	18:40
Andrej Šeban band	19:45
Marián Varga	20:45
Saténové ruky	21:15



9. jún 2017

Deň ľudí so svalovou dystrofiou, cca 60 miest a dedín Slovenska

17. ročník, celonárodný deň osvetu spojený
s verejnou zbierkou

V tento deň vychádzame do ulíc my, ľudia so svalovou dystrofiou, aby sme sami informovali verejnosť o našom ochorení a živote s touto chorobou.

Naša organizácia každý rok, druhý júnový piatok organizuje Deň ľudí so svalovou dystrofiou ako deň celonárodnej osvetu o ochorení svalová dystrofia, ktorá je spojená s verejnou zbierkou na kompenzačné pomôcky.

Deň ľudí so svalovou dystrofiou prebehne v približne 60-tich slovenských mestách a dedinách. Organizujú ho sami členovia OMD v SR, ľudia so svalovou dystrofiou za pomoci dobrovoľníkov. V uliciach svojich bydlísk rozdávať symbol ochorenia – belasé motýliky a informačné letáčky. Motýľ je svojou krehkosťou aj túžbou po slobodnom pohybe symbolom ľudí so svalovou dystrofiou.

Verejnosť môže dobrovoľne prispieť do pokladničiek počas Dňa ľudí so svalovou dystrofiou, ale sú aj iné

možnosti, napríklad poslať darcovskú SMS, či prispieť priamo na účet zbierky, prípadne on-line cez www.belasymotyl.sk. Každý dobrovoľník bude mať kartičku dobrovoľníka so svojim číslom, s číslom povolenia zbierky a kontaktom na organizátora.

17. jún 2017

Silné motory podporia slabé svaly

6. ročník, parkovisko Avion shopping park

Záujemcovia si môžu obzrieť krásne motorky a pod drobnohľadom ich majiteľov si na ne sadnúť, či dokonca sa na nich previezť. Nebudú chýbať ani vysokovýkonné športové mustangy. Bez nároku na honorár zahrá výborné gitarová rocková skupina On The Road! Spanilú jazdu budú cez Bratislavu sprevádzať dve policajné motohliadky.

10:30 zraz na parkovisku pred nákupným centrom AVION Shopping park

10:30–12:00 moderovaný zábavný program, živá hudba, prehliadka motoriek

12:00 štart spanilej jazdy motorkárov cez Bratislavu.

13:00 návrat motorkárov a záver akcie

Ako môžete podporiť verejnú zbierku Belasý motýľ?

Zbierka je povolená na základe rozhodnutia Ministerstva vnútra SR o povolení konania verejnej zbierky č. SVS-OVS3-2016/038076 a je povolená do 30. 11. 2017.

1. On-line na webovej stránke:

www.belasymotyl.sk

Bankovým prevodom môžete prispieť ľubovoľnou sumou.

2. Na číslo účtu verejnej zbierky:

SK2211000000002921867476

Bankovým prevodom môžete prispieť ľubovoľnou sumou.

3. Zaslaním darcovskej SMS

Do konca roka 2017 môže každý prispieť na účet verejnej zbierky aj prostredníctvom zaslania darcovskej SMS. Postup je jednoduchý: vyčukajte do mobilu SMS s textom DMS MOTYL a pošlite na číslo 877, ktoré platí pre všetkých operátorov. Cena darcovskej SMS správy je 2 €. Prispejete ňou na nákup špecifických pomôcok pre dystrofikov. Viac informácií na www.darcovskasms.sk.



Minorit 1/2017

vyšiel v júli 2016
ISSN 1339-5440
MK SR č. EV4911/14
IČO 42 258 073

Vydáva:
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@sazch.sk

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