



RAREDISEASEDAY.ORG
28 FEBRUAR 2021
#RAREDISEASEDAY



DAN REDKIH BOLEZNI

**7. NACIONALNA KONFERENCA
OB DNEVU REDKIH BOLEZNI 2021**

ENAJSTA KNJIŽICA



DAN REDKIH BOLEZNI

7. NACIONALNA KONFERENCA

2. MAREC 2021

Spletni dogodek



RAREDISEASEDAY.ORG
28 FEBRUAR 2021

#RAREDISEASEDAY



REDKI AŠTEVILNI REDKI AMOČNI REDKI INPONOSNI

Dan redkih bolezni organizira EURORDIS skupaj z 62 nacionalnimi društvi,
ki povezujejo bolnike z redkimi boleznimi.



VSEBINA

7. nacionalna konferenca ob dnevu redkih bolezni.	5
Doc. dr. Tina Bregant, dr. med.	
7. nacionalni konferenci za redke bolezni na pot.	8
Prof. Jože Faganel	
Vsak človek je izjemna redkost.	11
Prof. dr. p. Edvard Kovač, univ. dipl. teol.	
Povzetek stališča vseh evropskih referenčnih mrež o prednostnem vrstnem redu in kontraindikacijah za cepljenje proti covidu-19.	14
Doc. dr. sc., B, Mateja Krajc, dr. med.	
Pravni vidik vključevanja novih programov in struktur za redke bolezni v Sloveniji.	22
Mag. Mateja Toman, univ. dipl. prav.	
Za čim hitrejšo postavitev diagnoze redke bolezni: Presejalno testiranje novorojencev v Sloveniji.	30
Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.	
Izzivi patronažnega varstva pri obravnavi redkih bolezni.	32
Mag. Andreja Krajnc, viš. m. s., univ. dipl. org.	
Pediatrov pogled na zdravljenje redkih bolezni ter vloga kliničnih registrov ob zahtevah po varovanju osebnih podatkov.	39
Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.	
Bolnik v vlogi zdravnika.	43
Doc. dr. Božidar Voljč, dr. med.	
Etična vprašanja pri genski terapiji redkih bolezni.	47
Doc. dr. Roman Globokar	
Novosti v obveznem zdravstvenem zavarovanju in redke bolezni.	54
Marjan Sušelj, univ. dipl. psih.	
Projekt RARE 2030: Prihodnost redkih bolezni se pričinja danes.	59
Mihaela Uhan, univ. dipl. ekon.	



Predstavitev društev bolnikov – članov Združenja za redke bolezni Slovenije	63
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	63
Društvo distrofikov Slovenije	68
Društvo hemofilikov Slovenije	73
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo	75
Društvo bolnikov s Huntingtonovo boleznijo	77
Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije	79
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije	82
Predstavitev ostalih društev bolnikov	84
Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije	84
Društvo za cistično fibrozo Slovenije	89
Društvo bolnikov z limfomom	92
Bolniki s hereditarnim angioedemom	94
Društvo Svetloba	97
Program 7. nacionalne konference ob Dnevu redkih bolezni 2021	107



7. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI



Doc. dr. Tina Bregant, dr. med.

Ministrstvo za zdravje RS

Spoštovani bolniki z redkimi boleznimi, cenjeni udeleženci, dragi gostje, predavatelji in organizatorji! V veliko veselje in čast mi je, da vas lahko pozdravim na sedmi Nacionalni konferenci ob dnevu redkih bolezni, ki je postala že tradicionalna.

Leto 2020 je bilo izjemno leto. Leto, ki ga je zaznamovala pandemija bolezni COVID-19, ki je močno obremenila celoten zdravstveni sistem, a pri tem ni skoparila tudi z udarci za določene skupine – sploh najranljivejše; pa tudi družinam in posameznikom ni prizanašala. Ministrstvo za zdravje je bilo skupaj z Vlado Republike Slovenije prisiljeno sprejeti več začasnih ukrepov za zmanjševanje posledic pandemije. Zato je moralo skoraj vse svoje razpoložljive kapacitete usmeriti v reševanje korona krize, ki je nismo poznali in jo pravzaprav še vedno spoznavamo in se sproti učimo. Kljub izrednim razmeram na MZ nismo pozabili na ostale bolezni.

Tudi letos v sodelovanju z Združenjem za redke bolezni Slovenije organiziramo Nacionalno konferenco ob dnevu redkih bolezni. Zaradi razmer v povezavi s pandemijo COVID-19 in ker zbiranje večjega števila ljudi še vedno ni možno, smo se odločili, da



sedmo Nacionalno konferenco ob dnevu redkih bolezni izvedemo na daljavo. Kljub temu da bo konferenca letos potekala na daljavo in bo nekoliko krajša, nam ponuja izjemno zanimiv program.

Redke bolezni so opredeljene kot bolezni, ki prizadenejo največ 5 oseb na 10.000 prebivalcev. Zavedati se moramo, da je bilo do sedaj opisanih že okrog 8.000 različnih redkih bolezni in da ima po ocenah od 5 do 8 % prebivalcev vsaj eno redko bolezen, kar lahko pomeni preko 100.000 oseb v Sloveniji. Gre namreč za raznoliko skupino bolezenskih stanj, ki imajo pogosto skupne značilnosti kroničnega, napredujočega, degenerativnega in včasih življenjsko ogrožajočega poteka. Zavedamo se, da so med skupnimi značilnostmi tovrstnih bolezni tudi globok psihosocialni vpliv na paciente in njihove svoje ter kompleksna zdravstvena obravnava.

Kot zdravnica, ki delam tudi z otroki in mladostniki z redkimi boleznimi, vidim podobnost z razkošnim travnikom, na katerem najdemo različne rožice. Vsaka je posebna, vsaka unikatna in po svoje lepa. Ta enkratnost vsakega od nas pa potrebuje podporo skupnosti, v primeru redkih bolezni pa tudi pomoč vseh nas, ki smo zdravi, in tudi sistemsko pomoč.

Ministrstvo za zdravje je že sorazmerno zgodaj pristopilo k urejanju področja redkih bolezni. Že leta 2011 je bil pripravljen in leta 2012 sprejet Načrt dela na področju redkih bolezni. Leta 2016 je bila ustanovljena Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni. Leta 2017 je bilo ustanovljenih 24 evropskih referenčnih mrež, ki povezujejo izvajalce zdravstvenih storitev po celi Evropi s ciljem zdravljenja kompleksnih in redkih bolezni, ki zahtevajo visoko specializirano obravnavo ter koncentracijo znanja in virov. Glavni namen evropskih referenčnih mrež je dostop do vrhunskih zdravstvenih storitev, ne glede na to, kje v EU biva posameznik. Slovenija ima kot majhna država, v kateri je težko zagotavljati eksperte za vsako posamezno redko bolezen, velik interes vključevanja v evropske referenčne mreže. Slovenija se uvršča v vrh držav glede sodelovanja z evropskimi referenčnimi mrežami, saj sodeluje v vseh štiriindvajsetih evropskih referenčnih mrežah. V letu 2018 je Ministrstvo za zdravje z nakupom tandemskega masnega spektrometra omogočilo uvedbo presejalnega testiranja novorojencev za dodatnih 18 vrojenih presnovnih bolezni. V letu 2019 je Javna agencija za raziskovalno dejavnost Republike Slovenije v sodelovanju z Ministrstvom za zdravje, v okviru Javnega razpisa za izbiro raziskovalnih



projektov Ciljnega raziskovalnega programa »CRP-2019«, razpisala s področja redkih bolezni dve temi in sicer Razvoj slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže in projekt Slovenski genom.

Ministrstvo za zdravje je bilo kljub pandemiji bolezni COVID-19 aktivno na področju redkih bolezni tudi v letu 2020. Pripravljena sta bila osnutka Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021–2030 in vzpostavitevnenega dokumenta projekta Register redkih nemalignih bolezni Republike Slovenije v okviru delovnih skupin za pripravo Načrta dela in za ureditev registra redkih nemalignih bolezni, ki še čakata na obravnavo in potrditev v delovnih skupinah.

Ker pa se modrosti skrivajo ne v dokumentih in papirjih birokratov, naj zaključim z mislimi Malega princa, ki se pogovarja s svojo lisico. Ta mu pravi: »Zdaj veš, zakaj je tvoja vrtnica edina na svetu.«

In mali princ reče vrtnicam: »Navaden popotnik bi mislil, da ni razlike med vami in mojo vrtnico. Toda imenitnejša je, kot ve vse skupaj, zakaj ona je tista, ki sem jo zalival, ona je tista, ki sem jo pokrival, ona, ki sem jo varoval pred vetrom. Zakaj ona je tista, zaradi katere sem uničil gosenice (razen dveh ali treh, da bi se iz njih razvili metulji). Zato, ker je ona tista, ki sem jo čul pritoževati se ali se bahati, včasih pa tudi molčati. Dragocena je zato, ker je moja.«

In da, če kdo ljubi cvetico, ki je edina med milijoni in milijoni zvezd, je srečen, da le oči upre v zvezde.

Da bi znali videti s srcem in v upanju, da bo pandemija čim prej premagana ter se bomo vsi lahko vrnili k svojim vsakodnevnim dejavnostim, vam želim uspešno izvedbo konference in veliko novih spoznanj.



Prof. Jože Faganel

predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

7. NACIONALNI KONFERENCI ZA REDKE BOLEZNI NA POT

Lepo pozdravljeni najprej res maloštevilni v prostorih Ministrstva za zdravje na Tivolski 50 v Ljubljani, vse v skladu z navodili NIJZ, posebej sekretar dr. Robert Medved iz ekipe sedanjega Ministrstva za zdravje, nato pa izmed kar 30 slovenskih ministrov za zdravje pa pozdravljam nekdanjega ministra še doc. dr. Božidarja Voljča, glavno organizatorko letošnje konference, sekretarko ZRBS Teo Pušnjak Černigoj, vse predavatelje in vas, dragi prijatelji, ki vas zdajle še ne morem prešteti, ker ste skriti za svojimi ekrani v pravilni »daljavi«!

Zahvaljujem se najprej Ministrstvu za zdravje za pripravljenost, da se v Sloveniji okrog svetovnega dneva redkih bolezni 2020 na svojski način posvetimo problematiki obravnave množice redkih bolezni.

Svet se dandanes že tako odvija, da potrebuje nenehno kak informacijski hit. Eden takih je letošnje EURORDIS-ovo geslo, ki se v slovenščini glasi, ne čisto brez absurdnih konotacij:

REDKI SMO, A ŠTEVILNI,
REDKI SMO, A MOČNI
in
REDKI SMO, A PONOSNI ...



KAKO NAJ IZ EVROPE POSLANO GESLO RAZUMEMO V SLOVENIJI?

Najprej smo osebe z redko boleznijo še vedno BOLNIKI, ker naše bolezni v mnogih primerih niso ozdravljive, torej vse svoje življenje živimo z boleznijo, ki je v mnogih primerih prirojena. Mednje sodi npr. moja bolezen hemofilija.

Za te, prirojene, bolezni je moderna usmeritev v postavitve diagnoze presejalno testiranje novorojenčkov ali preiskave tik po porodu, kadar sumimo nanje.

Naslednja številčna skupina so bolezni, ki se pojavijo kadar koli v življenju, lahko tudi še v otroštvu, in jih po njihovem poteku klasificiramo kot zločeste bolezni, saj vodijo v smrt, če jih ne poskušamo zdraviti. Za te bolezni je čim hitrejša ugotovitev za bolnike življenjsko nujna. Učinkovito se jih prizadevajo zdraviti vrhunski specialisti. Posumiti nanje pa bi morali kar družinski in otroški zdravniki. Ali pa je sploh mogoče, da bi poznali še nad 8.000 bolezni ob vseh pogostih, s katerimi se zanesljivo srečujejo?

Velika skupina redkih bolezni pa, žal, še sodi v skupino, pri kateri je postavitve diagnoze edini zdravstveni ukrep za zdaj. Življenje s tako boleznijo je lahko dolgo, a bridko.

Ob teh značilnostih redkih bolezni se med starši tovrstnih bolnikov ali med bolniki pogosto pojavi jeza, ki preraste v zamero zaradi nemoči medicinske znanosti ... in sproži celo konflikte. Kajti, saj zdravi ljudje sicer vsi ne verujejo v Boga, toda doslej so verovali v vsemogočnost sodobne medicine, dokler se ne srečajo z redko boleznijo.

Vsa ta dejstva pa ljudi z redko boleznijo napravijo, po izkušnjah, za MOČNE. Naučijo se živeti z boleznijo, tudi nad pričakovanim trajanjem življenja, in to celo ustvarjalno. A ne le ustvarjalno samo zase, ampak za širšo skupnost. Mnogi od nas govorimo, da ustvarjalno ne živimo z boleznijo, ampak kljub bolezni. To nas, bolnike z redko boleznijo, dela močne. Močne posameznike pa danes javnost občuduje.

Na mnogih področjih medicine se je uveljavilo načelo preventive ali kar preprečevanja nastanka bolezni. Če je to dokazano učinkovito pri množičnih boleznih, pa je to žaljivo pri prirojenih redkih boleznih. Preprečiti bi namreč skušali našo prirojeno bolezen lahko tako, da bi preprečili naše rojstvo. Ožigosanost nas bolnikov s takim neprijetnim pristopom, nas tudi dela močne. Dokazujemo, da je tudi naše življenje vrednota, ne le za nas osebno, ampak za širšo skupnost. Zato



odklanjamo vse bolj razvijajoče se znanje genetike, če bi se usmerila v namen, da nas bi poskušali izkoreniniti.

A sodobna svetovna medicina se razvija v neverjetno smer. Tudi njena še vedno kočljiva veja genetika. Prav genetika danes že izvaja postopke zdravljenja, realno sanja o ozdravitvi marsikatero prirojene redke bolezni. Na področju zločestih (malignih) bolezni, tudi redkih vrst raka, pa je v genom usmerjeno ukrepanje zelo učinkovito. Seveda pod določenimi pogoji, tj. če je tako zločesto bolezen, rak posebne vrste s specifičnimi, redkimi lastnostmi, možno zdraviti. Danes je postal celo rak marsikdaj tudi redka bolezen.

In tako smo prišli do tolažljivega spoznanja, da so redke bolezni postale »moderne« predvsem zato, ker že postajajo tudi ozdravljive. Ko bi vseh teh bolezni znameniti zdravniki pred 100 do 200 leti ne bili opisali z njenimi znaki tako natančno, da veljajo še danes, ne bi sprožili ideje, ki se danes začenja uresničevati na eni strani z neverjetno kakovostjo življenja bolnikov z redko boleznijo, kot celo z dejansko ozdravitvijo. Ozdravitev pa je od nekdaj cilj vsakega zdravljenja. Zaradi vseh teh dejstev smo PONOSNI, da živimo v tem trenutku zgodovine Stvarstva, ki sploh ni le obdobje ene od epidemij.

Ves ta napredek medicine ob njeni neverjetni učinkovitosti danes pa nas opozarja na vedno več etičnih vprašanj, ki stoje pred zdravnikom in bolnikom. Njim bo letošnja slovenska vsedržavna konferenca namenila osrednji del pozornosti. Tudi mi bolniki moramo znati biti solidarni in se prek naših civilnih organizacij prizadevati za sistem, ki omogoča učinkovito pomoč za vse. Naša društva bolnikov z redkimi boleznimi se zato usmerjajo v aktivno iskanje sistemskih rešitev za vse, ne le za kakega nesrečnika, ki se nam posebej smili. To iskanje pa pomeni skupaj izgrajevati učinkovit sistem javnega zdravstva, v katerem po načelu solidarnosti prejmejo pomoč vsi.

Zato velja hvaležnost nas bolnikov z redkimi boleznimi tudi vsem zdravim sodržavljanom Slovenije. Vsak zaposleni v Sloveniji namreč prispeva v zdravstveno blagajno ZZZS enako vsoto, kot jo prispevamo mi, bolniki. Na ozemlju Slovenije že 130 let Bismarckova zamisel solidarne bolniške blagajne zagotavlja zdravje za vse.

Upam, da tudi soorganizator naših nacionalnih konferenc za redke bolezni, Ministrstvo za zdravje RS, neomajno deli z nami enako mnenje in ne bo privolilo v nobeno poskušanje spreminjati ta učinkoviti sistem, zaradi katerega tudi bolniki z redkimi boleznimi v Sloveniji lahko ustvarjalno živimo.



Prof. dr. p. Edvard Kovač, univ. dipl. teol.

Teološka fakulteta Univerze v Ljubljani in Toulousu

VSAK ČLOVEK JE IZJEMNA REDKOST

Prosvetljenska miselnost, ki je prebudila v nas zavest, da ima vsak človek svoje dostojanstvo in da je vsaka človeška oseba zahteva spoštovanje, je v naši zavesti postala že nekaj samo po sebi umevnega. Pa ne samo v demokratičnih družbah, kjer zahtevamo, da smo pred zakonom vsi enaki, tudi v osebnih odnosih predpostavljamo, da vsaka beseda izraža spoštljivost do drugega.

Tako bi lahko rekli, da so že naše stare mame bile Kantove učenke, čeprav morda niti vedele niso, da je kdaj živel Immanuel Kant, saj so nas učile, da naj delamo tako, da nas bodo lahko vsi ljudje posnemali. To pomeni, da si vsi ljudje želimo pravičnosti in miru, ohranitve narave in družbo, kjer bi bil vsak človek nepogrešljiva vrednota, cilj sam na sebi. Zaradi tega ne moremo več uporabiti človeške osebe za doseg svojih ciljev. Vedno gre za človeka samega. Nikoli ni sredstvo, tudi ne za doseg in uspeh najvišje vrednotene znanosti, kamor štejemo medicino.

Morda današnji sekularni družbi manjka zavest, da ta prosvetljenska miselnost o dostojanstvu vsakega človeka pravzaprav izvira iz biblične kulture. Sveto pismo namreč uči, da smo vsi ljudje Božji otroci in smo za to vsaj v neki meri deležni Stvarnikove naklonjenosti.

Vendar pa nas danes bolniki z redkimi boleznimi opozarjajo še na nekaj zelo pomembnega. Govorijo nam o tem, kako je vsak izmed nas nekaj redkega, nekaj posebnega in da njegova svojstvenost ne more biti samo del nek celote, ampak ostane nekaj enkratnega in neponovljivega tudi takrat, ko se kot posameznik potopi v celoto človeštva.



Ta največja enkratnost pa ni samo v iskrivosti njegovega duha, morda v umetniškemu talentu ali v izjemno lepih čustvih. Človek je oseba v vseh svojih razsežnostih, tudi po telesu. Neizmerno dostojanstvo ima prav tako njegovo telo, četudi je zaznamovano z boleznijo.

Na to pa nas opozarja morda največji filozof etike 20. stoletja, to je judovski filozof Emmanuel Levinas, ki se je navdihov ne samo pri antičnih Grkih ampak tudi iz Biblije. Poudaril je, da ima vsak človek obličje in ta njegov obraz je gol, zato nas vznemiri, ko nam kaže svojo nemoč, krhkost in tudi ranljivost. Ko nas gleda, se nas dotakne in ne moremo reči, da se nas njegov pogled ni dotaknil in sicer kar v dveh smislih. Vsakogar izmed nas se dotakne najprej fizično, hkrati pa tudi etično. Kadar me je pogledal, ne morem več reči, da se me njegov pogled ne tiče, odslej bo šel njegov pogled za menoj, koder koli bom hodil, ne morem se mu nikamor skriti.

Zato bi lahko rekli, da je drugi s svojim golim obličjem ne samo tisti, ki me vedno nekaj prosi, ampak mi tudi pomaga, da jaz sam ob njem sprejemem svoje poslanstvo. Drugi je tako s svojo posebnostjo in enkratnostjo tudi moj učitelj najvišje etičnosti. Čim bolj je nekdo v svoji bolezni redek in enkraten, tem izjemnejša mora biti ob njem moja etična odgovornost.

V tem smislu nas bolniki z redkim boleznimi, do katerih smo še posebej pozorni, počlovečujejo, ker so učitelji naše enkratnosti, ki se kaže v etični skrbi.

Naj omenim še filozofa Friderika Nietzscheja, ki je dejal, da je »s krvjo pisal svoje knjige«. Ta stavek nas lahko spomni na eno izmed redkih bolezni, na hemofilike, ki tudi s svojo krvjo, ne samo s svojim obličjem, govorijo o svoji posebnosti in enkratnosti. Na obličju opazimo solzo, trpljenje drugega in ga zato želimo potolažiti, mu olajšati gorje. Hemofiliku pa moramo prvenstveno zaustaviti kri, kar pomeni, da smo odgovorni ne samo za njegovo počutje ampak dobesedno za njegovo življenje. Namreč, tudi oni pišejo knjigo življenja s svojo krvjo. Ti bolniki nas vabijo v boj za življenje, zato ob njih spoznamo, kako velik dar je živeti, in kašni izjemni svečeniki življenja postajamo ob njih.

V tem smislu se lahko povrnemo k Levinasu in z njim rečemo, da nas drugi s svojim pogledom izvoli in dobesedno »ordinira«, znova v dveh pomenih. Postavlja nas v »ordo« ali etični red, a ta je hkrati sveti red, zato nas še posvečuje, saj ordinacija pomeni v krščanski



tradiciji tudi zakramentalno posvečenje. Šele ob enkratni odgovornosti do drugega, h kateri nas vabi bolnik z redko boleznijo, tudi naše življenje postane posvečeno življenje.

Levinas je uvedel v filozofijo etike pojem etične izvoljenosti. Res je, ob bolniku, ki je nekaj izjemnega, nekaj redkega, se čutim tudi sam izvoljen, da mu stojim ob strani. Ob njem se zavem svoje redkosti in svoje enkratnosti, saj te odgovornosti ne morem prelagati na druge. Jaz sam sem ob njem izvoljen, da skrbim zanj, zato mu moram odgovoriti, moram spregovoriti, moram nekaj narediti. Levinas pravi, da postanem prerok, ki opravlja poslanstvo neskončne etičnosti. Tega preroškega poslanstva si ne morem izbrati sam, lahko pride le od drugega.

Prav tako veliki filozof Paul Ricoeur pravi, da vodi najkrajša pot do mene samega preko drugega. Res je, šele ob drugem se zavem, kdo sem sam. In če je pred menoj bolnik z redko boleznijo, me bo spomnil, da moram sprejeti tudi sam svojo redkost, posebnost in z njo vzpostaviti polnost življenja.

Poklicani smo, da bolnikom z redkimi boleznimi razkrijemo, kako so nam dragoceni, kako naj sprejmejo svojo enkratnost ter postanejo zavestni, kako izjemen dar so za vse nas. Videli smo, kako ima njihovo življenje za nas izjemen etični pomen, ki nam ga podarjajo. Brez njih se ne bi v polnosti zavedli svoje človeškosti.



Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med.

nacionalni koordinator za Evropsko referenčno mrežo
za paciente s sindromi genetske predispozicije za razvoj
tumorjev – ERN GENTURIS

POVZETEK STALIŠČA VSEH EVROPSKIH REFERENČNIH MREŽ O PREDNOSTNEM VRSTNEM REDU IN KONTRAINDIKACIJAH ZA CEPLJENJE PROTI COVIDU-19

POVZETEK

Na pobudo bolnikov z redkimi boleznimi je bilo marca 2017 ustanovljenih štiriindvajset evropskih referenčnih mrež (ERN). Glavni cilj mrež je izboljšati oskrbo teh bolnikov s pomočjo čezmejnega zdravstvenega varstva in sicer tako, da čez meje potuje medicinsko in strokovno znanje, ne pacienti. Preko posledično dostopnejše in primernejše zdravstvene oskrbe bodo bolniki tako lahko deležni boljše zdravstvene oskrbe. V prvih letih delovanja so že vidni dobri rezultati sodelovanja strokovnjakov in bolnikov.

Mnogo aktivnosti na področju ERN je bilo zaradi epidemije covid-19 leta 2020 močno oviranih in tudi začasno prekinjenih. Epidemija je zaznamovala leto 2020 in trenutno kaže na to, da se bomo tudi v letu 2021 vsi soočali s to novo in še vedno premalo raziskano boleznijo, ki ne prizanaša nobeni populaciji. Ne glede na to, da bolezen poznamo šele dobro leto, pa so v 2020 raziskovalci že uspeli razviti prva cepiva proti tej zahrbtni virusni bolezni. Prav preprečevanje okužb s cepljenjem populacije nam edino zares ponuja izhod iz te nove realnosti, ki omejuje naša življenja na vseh področjih.



Vse države sveta, tudi evropske, pa se v tem trenutku spopadajo s pomanjkanjem cepiv. Cepljenja proti covidu-19 tako žal ne morejo takoj omogočiti vsem. Izdelali so prednostne sezname, saj želijo najprej zaščititi najbolj ranljive in vse, ki za njih skrbijo.

Evropske referenčne mreže so se zato odločile, da pripravijo tudi svoje mnenje glede prednostnega vrstnega reda za bolnike z redkimi boleznimi. V nadaljevanju citiramo prevod stališča vseh evropskih referenčnih mrež o prednostnem vrstnem redu in kontraindikacijah za cepljenje proti covidu-19. Seznam je bil že posredovan ključnim deležnikom v slovenskem zdravstvenem sistemu.





European
Reference
Networks

Nijmegen, 5. februar 2021

Povzetek stališča vseh evropskih referenčnih mrež o prednostnem vrstnem redu in kontraindikacijah za cepljenje proti covidu-19

Leto 2021 bodo zaznamovali programi cepljenja proti covidu-19. Različne države članice trenutno določajo prednostni vrstni red v programih cepljenja za določene skupine bolnikov, vključno s tistimi z redkimi boleznimi. Po drugi strani pa je lahko cepljenje pri nekaterih bolnikih z redkimi boleznimi kontraindicirano.

Glede na to, da evropske referenčne mreže združujejo strokovnjake za redke bolezni, smo prosili vse, da v okviru svoje mreže pripravijo mnenje o prednostnem vrstnem redu in kontraindikacijah pri bolnikih s kakšno od redkih bolezni. V tem dokumentu so povzeti rezultati, o katerih je 27. januarja 2021 potekala razprava na notranjem srečanju skupine koordinatorjev evropskih referenčnih mrež.

Svetujemo spoštovanje splošnih priporočil Evropske agencije za zdravila v zvezi z novimi zdravili. Spodnja priporočila žal ne bodo celovita in veljajo samo za odrasle. Poleg tega temeljijo na strokovnem mnenju, saj za večino redkih bolezni primanjkuje dokazov. Kadar so dokazi na voljo, je to omenjeno v izjavi. Zelo pomembno je, da se v zvezi z bolniki z redkimi boleznimi v programih cepljenja zbirajo dokazi, še boljša pa bi bila vzpostavitev kliničnih preskušanj.

Ta dokument, ki temelji na strokovnem mnenju in obsega samo priporočila za odrasle, je lahko le izhodišče, ki ga bo torej treba stalno posodablјati. Končni cilj je v prihodnjih letih pripraviti celovit pregled priporočil. Najnovejša stališča bodo na voljo na spletiščih evropskih referenčnih mrež.



Prednostni bolniki z redkimi boleznimi za cepljenje proti covidu-19

Povezani z dihalnimi težavami:

- bolniki z redkimi boleznimi dihalnega sistema, kot so pomanjkanje $\alpha 1$ -antitripsina, pljučna hipertenzija, intersticijske bolezni pljuč, zlasti tisti s hudo obliko bolezni in zmanjšano pljučno funkcijo;
- bolniki z obstrukcijami zgornjih dihalnih poti, ki potrebujejo dihalno podporo (CPAP, BiPAP, traheostomo itd.), natančneje z Apertovim, Crouzonovim in Pfeifferjevim sindromom, facialno disostozo (na primer s Treacher Collinsonim, Nagerjevim in Millerjevim sindromom), Robinovo sekvenco, laringealnim in trahealnim razcepom ter stenozo;
- bolniki z redkimi živčno-mišičnimi boleznimi z oteženim dihanjem zaradi šibkih dihalnih mišic in/ali deformacij prsne stene ali zgornjih dihalnih poti in bolniki z redkimi boleznimi kosti, ki prizadenejo anomalije prsne stene in posledično povzročajo respiratorno insuficienco.

Povezani s srčno-žilnimi težavami:

- bolniki s sindromom primarne aritmije in anamnezo simptomatskih aritmij, vključno z bolniki z Brugadaovim sindromom;
- bolniki s kardiomiopatijo (ali prirojeno boleznijo srca) in dejavniki tveganja (zmanjšano levo prekatno sistolično funkcijo, srčnim popuščanjem, NYHA III/IV ali pljučno hipertenzijo);
- bolniki z (verjetno) patogeno različico v genu SCN5A;
- bolniki s kolagenopatijami, ki povzročajo srčno-žilne zaplete.

Povezani z imunsko pomanjkljivostjo ali rakom:

- bolniki z redkim rakom, v roku dveh let po diagnozi;
- bolniki z zdravljenimi hematološkimi malignomi, začeni s tistimi, ki so jim presadili alogenske krvotvorne matične celice (po vsaditvi), ali bolniki s pridruženimi motnjami in starejši bolniki (nad 65 let);



- bolniki na imunosupresivni terapiji in tisti z napredovalo kronično ledvično boleznijo;
- bolniki po presaditvi čvrstih organov ali tisti, pri katerih se ta načrtuje, ali bolniki s kronično alogensko disfunkcijo;
- bolniki z motnjami metabolizma kalcija in fosfata, z zapleti s hipokalcemijo in/ali kronično ledvično boleznijo in/ali imunsko pomanjkljivostjo;
- bolniki s sindromom APECED/APS1 ali avtoimunske poliendoekrinopatije tipa 1;
- bolniki z avtoimunskimi boleznimi (AIBD), saj prejemajo velike odmerke kortikosteroidov in imunosupresivnih zdravil, ki močno povečajo tveganje ter resnost okužbe s covidom-19;
- bolniki s kronično hemolitično anemijo s splenektomijo.

Povezani z endokrinimi boleznimi:

- bolniki s primarnim hiperaldosteronizmom;
- bolniki s Cushingovim sindromom: pridružene motnje (hipertenzija, sladkorna bolezen) z izkazanim povečanim tveganjem za hud potek covid-19;
- bolniki z insuficienco nadledvičnih žlez (vse vrste nadledvične Addisonove bolezni C14, KAH, sekundarna insuficienca nadledvičnih žlez): bolnikov z insuficienco nadledvičnih žlez sicer ne štejemo med tiste s povečanim tveganjem za covid-19 ali s posebnim tveganjem za hud potek covid-19, a pri njih ugotavljamo povečano tveganje umrljivosti v primeru okužb zaradi dodatne nevarnosti adrenalnih kriz, zato smo se strinjali, da bi morali biti za stopničko više na prednostnem seznamu cepljenja in pridobiti ustrezna potrdila;
- bolniki z redkimi motnjami v delovanju ščitnice **ne bi smeli imeti prednosti**; izjema so bolniki, ki so močno oslabljeni, denimo tisti s pomanjkanjem MCT8 in hudimi oblikami RTH-alfa.



Drugi bolniki z redkimi boleznimi:

- bolniki z redkimi boleznimi oči, ker je zanje bolj nevarno, da se v vsakodnevnem življenju okužijo z virusom covid-19, saj ne morejo izvajati osebnih zaščitnih ukrepov;
- bolniki z napredovalo cirozo jeter;
- bolniki z motnjami, povezanimi z aminokislinami in organskimi kislinami (AOA);
- bolniki z motnjo metabolizma piruvata, okvarami Krebsovega cikla, motnjami mitohondrijske oksidativne fosforilacije, motnjami pri transportu in metabolizmu tiamina (PM-MD);
- bolniki z motnjami oksidacije ogljikovih hidratov in maščobnih kislin ter ketonskih teles (C-FAO);
- bolniki z lizosomskimi boleznimi kopičenja (LSD);
- bolniki s hemoglobinopatijami, kot sta srpastocelična anemija ali mala/srednja talasemija s pridruženimi motnjami;
- bolniki s sistemskimi oblikami bulozne epidermolize in boleznimi fragilnosti kože;
- bolniki s kožnimi avtoimunskimi buloznimi boleznimi (pemfigus, pemfigoid) (Joly P et al. J Am Acad Dermatol (v tisku));
- za ženske z inkontinenco pigmenta velja tveganje za hudo okužbo s covidom-19, saj jih ima 25 odstotkov visoko koncentracijo avtoproteiteles, ki so usmerjena proti interferonom tipa I, kar povzroča hujšo (ponavljajočo se) obliko covid-19 (Bastard et al. Science. 2020 Oct 23;370(6515):eabd4585);
- v primerjavi s splošno populacijo za bolnike z epilepsijo, ki jo je težko zdraviti, velja večje tveganje, povezano s covidom, ne glede na osnovno etiologijo. To mnenje temelji na (majhni) seriji primerov o covidu-19 in epilepsiji, pri kateri se je pokazalo, da se ljudje z epilepsijo pogosteje okužijo z novim koronavirusom in da je izid slabši (Cabezudo-García et al. Neurology. 2020 Sep 8;95(10):e1417-e1425) ter da imajo ljudje z epilepsijo pogosteje pljučnico (standardizirano razmerje umrljivosti 6,6; Neligan et al. Brain. 2011 Feb;134(Pt 2):388–95).



Bližnji bolnikov z redkimi boleznimi:

- starši ali skrbniki otrok na intenzivni kemoterapiji in/ali ob presaditvi matičnih celic;
- starši ali skrbniki novorojenčkov s prirojeno motnjo;
- starši ali skrbniki otrok z avtoimunskimi boleznimi na intenzivni imunosupresiji;
- družinski člani otrok s prirojenimi ali pridobljenimi imunskimi pomanjkljivostmi;
- starši ali skrbniki otrok, ki so dolgo hospitalizirani.

Kontraindikacije za cepljenje proti covidu-19

Skoraj vse evropske referenčne mreže so navedle, da nobena od redkih bolezni v okviru njihove evropske referenčne mreže nima kontraindikacij za cepljenje proti covidu-19. Izjeme so navedene v nadaljevanju:

- Bolniki z redkimi živčno-mišičnimi boleznimi, ki imajo možnost zdravljenja z AAV9, naj se izognejo cepivom, posredovanim z AAV.
- Na splošno svetujemo previdnost pri bolnikih, udeleženi v kliničnih preskušanjih z genskim zdravljenjem.
- Za nekatere bolnike, ki sodelujejo v kliničnih preskušanjih, morda veljajo kontraindikacije, odvisne od vrste kliničnega preskušanja.
- Upoštevajte, da cepiva proti covidu-19 niso preizkušena na pediatrični starostni skupini in cepljenje ni priporočeno za pediatrično starostno skupino na intenzivni kemoterapiji ali ob presaditvi alogenskih krvotvornih matičnih celic zaradi pomanjkljivega ali nepopolnega imunskega odziva.

Prosimo vas, da naše strokovno mnenje upoštevate pri določanju prednostnega vrstnega reda programov cepljenja proti covidu-19. Z veseljem bomo na voljo za razpravo o tem povzetku na enem od srečanj Odbora za zdravstveno varnost. Čeprav se zavedamo, da je ta dokument pomanjkljiv, upamo, da vam bo v pomoč.



S spoštovanjem, v imenu vseh koordinatorjev evropskih referenčnih mrež

prof. dr. Nicoline Hoogerbrugge, dr. med.

predsednica skupine koordinatorjev evropskih referenčnih mrež in koordinatorica ERN GENTURIS

prof. Luca Sangiorgi, koordinator ERN BOND

prof. Irene Mathijssen, koordinatorica ERN CRANIO

prof. Alberto Pereira, koordinator Endo-ERN

prof. Alexis Arzimanoglou, koordinator ERN EpiCARE

prof. Franz Schaefer, koordinator ERKNet

prof. Holm Graessner, koordinator ERN-RND

prof. Rene Wijnen, koordinator ERNICA

prof. Thomas Wagner, koordinator ERN-LUNG

prof. Christine Bodemer, koordinatorica ERN-SKIN

prof. Jean-Yves Blay, koordinator ERN EURACAN

prof. Pierre Fenaux in prof. Béatrice Gulbis, koordinatorja ERN-EuroBloodNet

prof. Teresinha Evangelista, koordinatorica ERN-NMD

prof. Hélène Dollfus, koordinatorica ERN-EYE

prof. Arthur Wilde, koordinator ERN GUARD-Heart

prof. Alain Verloes, koordinator ERN ITHACA

prof. Maurizio Scarpa, koordinator MetabERN

prof. Ruth Ladenstein, koordinatorica ERN PaedCan

prof. Ansgar Lohse, koordinator RARE-LIVER

prof. Marta Mosca, koordinatorica ERN ReCONNET

prof. Nico Wulffraat, koordinator ERN RITA

prof. Paloma Jara, koordinatorica ERN TRANSPLANT-CHILD

prof. Guillaume Jondeau, koordinator VASCERN

prof. Wout Feitz, koordinator eUROGEN



Mag. Mateja Toman, univ. dipl. prav.

Društvo distrofikov Slovenije

PRAVNI VIDIK VKLJUČEVANJA NOVIH PROGRAMOV IN STRUKTUR ZA REDKE BOLEZNI V SLOVENIJI

Izjemen napredek medicine, ki smo mu priča v zadnjih desetletjih, je prinesel številna nova spoznanja in pristope tudi na področju redkih bolezni. Nove oblike diagnostike, načinov spremljanja in obvladovanja poteka bolezni ter razvoj zdravil sirot so prispevali k številnim spremembam zdravstvene obravnave obolelih z redkimi boleznimi, ki lahko prispevajo k boljšemu obvladovanju simptomov, podaljševanju življenjske dobe, predvsem pa k višji kakovosti življenja. Z razvojem sodobnih zdravil in metod zdravljenja je naposled mogoče tudi vzročno poseči v potek bolezni in pomembno izboljšati zdravstveno stanje obolelih tudi v primeru nekaterih redkih bolezni.

Poleg navdušenja nad novimi spoznanji in pristopi sodobne medicine pa razvoj novih načinov zdravstvene obravnave prinaša tudi vprašanje njihovega umeščanja v zdravstveni sistem, saj je to običajno povezano z zagotavljanjem dodatnih finančnih, kadrovskih in drugih virov. Omejenost razpoložljivih virov in hitro naraščajoči stroški zdravstvenih storitev v sodobni družbi narekujejo, da se novosti uvajajo po določenem postopku in po predhodni strokovni presoji njihove utemeljenosti in učinkovitosti.



PRAVNE PODLAGE FINANCIRANJA IN UVAJANJA PROGRAMOV

Skladno s 63. členom Zakona o zdravstvenem varstvu in zdravstvenem zavarovanju (ZZVZZ, Uradni list RS, št. 72/06 – uradno prečiščeno besedilo, 114/06 – ZUTPG, 91/07, 76/08, 62/10 – ZUPJS, 87/11, 40/12 – ZUJF, 21/13 – ZUTD-A, 91/13, 99/13 – ZUPJS-C, 99/13 – ZSVarPre-C, 111/13 – ZMEPIZ-1, 95/14 – ZUJF-C, 47/15 – ZZSDT, 61/17 – ZUPŠ, 64/17 – ZZDej-K, 36/19 in 189/20 – ZFRO) so nabor programa storitev obveznega zdravstvenega zavarovanja ter izhodišča in obseg sredstev za njihovo izvedbo predmet vsakoletnega dogovora med ZZKS, zbornicami, združenjem zdravstvenih zavodov, zavodi in organizacijami, ki opravljajo zdravstveno dejavnost, ter Ministrstvom za zdravje.

Predloge, ki vplivajo na vsebino in obseg zdravstvenega varstva, s tem pa tudi na zdravstveno politiko in financiranje zdravstvenega varstva, obravnava Zdravstveni svet, ki ga opredeljuje Zakon o zdravstveni dejavnosti v 75. členu (ZZDej; Uradni list RS, št. 23/05 – uradno prečiščeno besedilo, 15/08 – ZPacP, 23/08, 58/08 – ZZdrS-E, 77/08 – ZDZdr, 40/12 – ZUJF, 14/13, 88/16 – ZdZPZD, 64/17, 1/19 – odl. US, 73/19, 82/20, 152/20 – ZZUOOP in 203/20 – ZIUPOPdve). Predmetni zakon določa tudi vlogo razširjenih strokovnih kolegiijev, ki oblikujejo strokovno doktrino in usklajujejo predloge strokovnih institucij in drugih deležnikov na področju zdravstvenega varstva (74. člen).

Podrobneje naloge, sestavo, imenovanje članov in način dela Zdravstvenega sveta določa Pravilnik o Zdravstvenem svetu (Uradni list RS, št. 88/01, 40/06, 8/09, 11/11 in 48/12). Kot je navedeno v 2. členu pravilnika, je Zdravstveni svet najvišji usklajevalni in posvetovalni organ ministra za zdravje. Sestavljen je iz predstavnikov zdravstvene stroke, zdravstvene ekonomike in organizacije zdravstvenega varstva. Zdravstveni svet oblikuje predloge vsebin zdravstvenih programov s stališča njihove izvedljivosti, dostopnosti, enakomernega razvoja vseh strok in finančnega učinka zdravstvenih tehnologij, v skladu s potrebami prebivalstva na nacionalni ravni.

Pri obravnavi predlogov novih programov se upoštevajo tudi cilji in predvidene aktivnosti, ki jih vsebuje Resolucija o nacionalnem programu zdravstvenega varstva 2016–2025 »Skupaj za družbo zdravja« (ReNPZV16-25; Uradni list RS, št. 25/16).



Podrobnejša navodila v zvezi z obravnavo predlogov novih programov določa akt Ministrstva za zdravje in Zdravstvenega sveta z naslovom Postopek obravnave vlog za nove zdravstvene programe, ki je bil sprejet 1. 4. 2015 in je objavljen na spletni strani ministrstva.

Omenjena navodila določajo, da med novosti, ki jih pred uvedbo obravnava Zdravstveni svet, štejejo novi programi in nove organizacijske oblike. Novi programi pomenijo nov ali pomembno drugačen način izvajanja zdravstvene obravnave. Glede na vsebino se razvrščajo v naslednje podskupine: nov program s področja krepitve zdravja, nova metoda preventive, zgodnjega odkrivanja bolezni, diagnostike, terapije, rehabilitacije, paliativne oskrbe, zdravstvene in babiške nege, nova farmacevtska dejavnost in druge novosti.

Poleg novih programov lahko novost predstavlja tudi nova organizacijska oblika, ki pomeni novo organizacijo izvajanja obstoječih programov v sistemu zdravstvenega varstva, ki so predmet rednega programa dela izvajalcev javne zdravstvene dejavnosti, ali pa gre za povsem nove organizacijske oblike.

PREDLAGATELJI NOVIH PROGRAMOV

Zdravstveni svet obravnava predloge razširjenih strokovnih kolegijs in drugih predlagateljev, ki so lahko: Ministrstvo za zdravje, Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije, izvajalci zdravstvene dejavnosti, strokovna združenja in društva na področju zdravstvenega varstva v RS, Zdravniška zbornica Slovenije, Lekarniška zbornica Slovenije, Zbornica zdravstvene in babiške nege Slovenije in druge pravne osebe.

Kadar predlagatelji novih zdravstvenih programov in storitev niso razširjeni strokovni kolegiji, mora predlog pred obravnavo na Zdravstvenem svetu najprej pridobiti mnenje ustreznega razširjenega strokovnega kolegija. Če za določeno specifiko ni imenovanega razširjenega strokovnega kolegija, predlagatelj pridobi predhodno oceno od institucije, ki pokriva konkretno področje.



PRIPRAVA VLOGE ZA OBRAVNAVO NOVEGA PROGRAMA

Predlagatelj mora nov program predstaviti in utemeljiti na predpisnem obrazcu – Vprašalnik za predlagatelje novosti, ki je dostopen na spletnem naslovu:

<https://www.gov.si/zbirke/storitve/postopek-obravnavave-vlog-za-nove-zdravstvene-programe/>.

Predlog lahko dodatno obrazloži z navedbami in podatki, ki jih predpisani vprašalnik med obveznimi sestavinami ne vsebuje, a so po mnenju predlagatelja pomembne za celovito oceno predloga.

Predlagatelj izpolnjen obrazec najprej pošlje pristojnemu razširjenemu strokovnemu kolegiju ali več njim, če predlagana novost posega na več področij, oziroma pristojni strokovni instituciji na področju, za katerega ni razširjenega strokovnega kolegija. Iz pridobljenega mnenja mora biti nedvoumno razvidno, ali razširjeni strokovni kolegij predlog podpira, vsebovati pa mora tudi oceno, v kolikšni meri novost nadomešča stare programe ter kakšni so strokovni kriteriji, ki opredeljujejo kategorije prebivalstva, upravičene do predlagane novosti. Obrazec za pripravo mnenja je dostopen na povezavi: <https://www.gov.si/zbirke/storitve/postopek-obravnavave-vlog-za-nove-zdravstvene-programe/>

Po prejemu predhodne ocene lahko predlagatelj odda popolno vlogo za obravnavo predloga novosti, ki obsega:

- uvodni dopis, ki vsebuje tudi izjavo predlagatelja, da jamči za pravilnost podatkov, ter podpis vlagatelja,
- predlog novega programa - v celoti izpolnjen Vprašalnik za predlagatelje novosti,
- mnenje pristojnega razširjenega strokovnega kolegija na predpisnem enotnem obrazcu.

Predlagatelj pošlje vlogo v obravnavo Zdravstvenemu svetu v elektronski obliki na e-naslov Ministrstva za zdravje (gp.mz@gov.si) in na e-naslov Zdravstvenega sveta (zdravstveni-svet.mz@gov.si).

POSTOPEK OBRAVNAVE VLOGE

Prejete vloge glede izpolnjevanja formalnih kriterijev najprej preverita predsednik in koordinator Zdravstvenega sveta in v primeru ugotovljenih pomanjkljivosti predlagatelja pozoveta k dopolnitvi vloge.



Formalno popolne vloge so posredovane v obravnavo na Komisijo za ocenjevanje vlog, ki vloge preveri s strokovnega in finančnega vidika. Kadar je potrebno predlog oceniti tudi z medicinsko – etičnega vidika, Komisija za ocenjevanje vlog ali Zdravstveni svet pozove predlagatelja, da pridobi mnenje Komisije RS za medicinsko etiko. Komisija za ocenjevanje vlog lahko na sejo povabi tudi predlagatelja novosti, da svoj predlog predstavi oziroma dodatno obrazloži.

Komisija po obravnavi vloge sprejme eno od naslednjih odločitev:

- vlogo oceni in predlaga Zdravstvenemu svetu, da jo uvrsti na prednostni seznam,
- pozove predlagatelja, da vlogo dopolni, ali
- predlaga Zdravstvenemu svetu, da vlogo zavrne, če po mnenju komisije novost ni strokovno upravičena ali ekonomsko učinkovita.

Sklepe komisije predstavi njen predsednik na seji Zdravstvenega sveta. Slednji po obravnavi sklepov komisije nov program odobri, zavrne ali zahteva dodatne obrazložitve. Za novosti, ki jih odobri, Zdravstveni svet podaja predloge za njihovo uvrstitev na prednostni seznam, minister pa odloči, katere so tiste novosti, ki bodo v naslednjem proračunskem obdobju obravnavane prednostno.

Zdravstveni svet odobrene predloge na poziv ministra oziroma do konca septembra uvrsti na prednostni seznam za naslednje proračunsko leto. Odločitev Zdravstvenega sveta, ki je povezana s finančnimi izdatki, mora predlagati tudi način financiranja. Praviloma je taka odločitev vezana na naslednje proračunsko leto, le izjemoma in zaradi zelo utemeljenih razlogov je možen predlog za takojšen začetek izvajanja določenega programa. Prav tako Zdravstveni svet predlaga takojšnjo uvedbo novosti, če je novost strokovno upravičena in ne zahteva dodatnih finančnih sredstev.

KRITERIJI ZA OCENJEVANJE PREDLOGOV

Kateri predlogi bodo na prednostni seznam uvrščeni višje, je odvisno od njihove ocene utemeljenosti in učinkovitosti. Za rangiranje prednostnih predlogov Postopek obravnave vlog za nove zdravstvene programe določa pet sklopov kriterijev oziroma meril za vrednotenje predlogov novih programov:



MERILO 1: ZDRAVSTVENA UČINKOVITOST (NUJNOST ZDRAVSTVENE OBRAVNAVE IN UČINKOVITOST PROGRAMA)

Prioriteta	Vrsta programa	Utež
1	• bolezen z grozečo smrtjo (zdravstvena obravnava prinese ozdravitev ali omogoča preživetje) • zdravljenje, oskrba nosečnic, porodnic in otrok do dopolnjenega 18. leta starosti	41-50
2	• dokazano učinkoviti preventivni ukrepi	31-40
3	• kronična bolezen z grozečo smrtjo (zdravstvena obravnava podaljša življenjsko dobo in izboljšuje kvaliteto življenja) • paliativna oskrba	
4	• akutna in kronična neogrožujoča stanja (zdravstvena obravnava privede do povrnitve v prejšnje zdravstveno stanje)	21-30
5	• akutna in kronična neogrožujoča stanja (enkratna ali ponavljajoča zdravstvena obravnava pomeni izboljšanje kvalitete življenja)	1-10

MERILO 2: STROKOVNA UTEMELJENOST PROGRAMA

Prioriteta	Raven znanstvene utemeljenosti programa	Utež
1	• metaanaliza (metoda pregledovanja in kombiniranje rezultatov več neodvisnih kliničnih raziskav) ali • sistematični pregled strokovne literature ali • več kot 3 randomizirane kontrolirane raziskave	15
2	• 1 do 3 randomizirane kontrolirane raziskave ali • dogovorno sprejeta mednarodna priporočila	10
3	• dokazi iz drugih virov (ki niso randomizirane raziskave)	5

MERILO 3: EKONOMSKA UČINKOVITOST PROGRAMA

Prioriteta	Neto stroški zdravljenja na osebo oz. potrebna vložena sredstva na osebo (v EUR)	Utež
1	Pod 400	15
2	Od 401 - 2.000	10
3	Od 2.001 - 4.000	5
4	Nad 4.001	0



Kadar novi program nadomešča opuščen program, se pri izračunu upoštevajo le dodatni stroški in dodatne koristi, kot razlika pri stroških in koristih med novim in starim programom.

MERILO 4: POPULACIJSKI VIDIK

Prioriteta	Število pacientov na leto	Utež
1	Nad 2000 pacientov	15
2	Od 1999 do 1000 pacientov	11
3	Od 999 do 500 pacientov	7
4	Od 499 do 50 pacientov	3
5	Pod 50 pacientov	0

MERILO 5: ORGANIZACIJSKA UČINKOVITOST

Prioriteta	Prilagojena klinična pot	Utež
1	da	5
2	ne	0

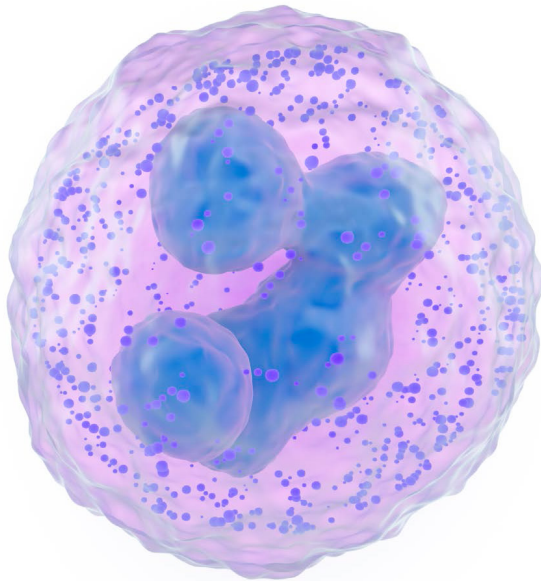
ZAKLJUČEK

Celovita in uspešna zdravstvena obravnava redkih bolezni prinaša številne izzive tako za bolnike in njihove svojce, ki se vsakodnevno soočajo s posledicami redke bolezni, kot za zdravnike in druge strokovnjake, ki se z njimi srečujejo pri svojem delu. Redkost tovrstnih diagnoz ne botruje le njihovi slabši prepoznavnosti, ampak tudi temu, da so stroški, povezani z njihovim zdravljenjem na posameznega bolnika, običajno višji, kot to velja za bolezni, ki se v splošni populaciji pojavljajo pogosteje. Zato je pri pripravi predlogov za uvedbo novih programov na področju redkih bolezni in pri njihovi obravnavi potrebno posebno pozornost nameniti celoviti predstavitvi oziroma oceni učinkov, ki jih predlagana novost prinaša in presega zgolj stroškovni vidik njene uvedbe.



VIRI

- Zakon o zdravstvenem varstvu in zdravstvenem zavarovanju
- Zakon o zdravstveni dejavnosti
- Pravilnik o Zdravstvenem svetu
- Resolucija o nacionalnem programu zdravstvenega varstva 2016–2025 »Skupaj za družbo zdravja« (ReNPZV16-25; Uradni list RS, št. 25/16)
- Postopek obravnave vlog za nove zdravstvene programe; Ministrstvo za zdravje; <https://www.gov.si/assets/ministrstva/MZ/DOKUMENTI/O-ministrstvu/Zdravstveni-svet/Postopek-obravnave-vlog-za-nove-zdravstvene-programe.pdf>





Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.
Delovna skupina za presejanje novorojencev
Pediatrične klinike UKC Ljubljana

KO za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni,
Pediatrična klinika, UKC Ljubljana in Medicinska fakulteta,
Univerza v Ljubljani

ZA ČIM HITREJŠO POSTAVITEV DIAGNOZE REDKE BOLEZNI: PRESEJALNO TESTIRANJE NOVOROJENCEV V SLOVENIJI

Zgodnje odkrivanje izbranih prirojenih bolezni s programom presejanja novorojencev je ključno za pravočasno odkrivanje redkih bolezni in s tem za pravočasno ukrepanje, ki preprečuje razvoj težkih posledic teh bolezni, do katerih pride, v kolikor ostanejo neprepoznane ali prepozno prepoznane. V Sloveniji trenutno z obstoječim programom presejanja, ki poteka v UKC Ljubljana (kjer sprejemamo vzorce iz vseh slovenskih porodnišnic), letno odkrijemo 10-15 otrok z eno od teh prirojenih bolezni.

Do prve širitve programa, v letu 2018, je pri nas več kot 30 let potekalo presejanje le za dve bolezni (fenilketonurijo in kongenitalno hipotirozo); takrat pa je bilo uspešno programu presejanja dodanih še 17 bolezni (vse sodijo med prirojene motnje presnove). Te bolezni od tedaj odkrivamo tudi s sodobno metodo tandemske masne spektrometrije ter pridruženo potrditveno genetsko diagnostiko, s čemer se je slovenski program presejanja novorojencev že postavil ob bok najbolj razvitim državam. Ob tej širitvi smo v letu 2018 povezali tudi vse slovenske porodnišnice v enoten informacijski sistem skupaj z UKC Ljubljana.

Od konca leta 2020 v sodelovanju več strok na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana že načrtujemo novo večjo širitev presejanja novorojencev v Sloveniji za odkrivanje spinalne mišične atrofije, težkih



prirojenih okvar imunosti (teh je skupaj 18), cistične fibroze in kongenitalne adrenalne hiperplazije; skupaj bomo po tej širitvi presejalno odkrivali 40 prirojenih bolezni. Presejanje na omenjene bolezni je, tudi zaradi znatnega tehnološkega razvoja, v zadnjih nekaj letih postalo bolj dostopno in utemeljeno kot strokovni standard, posledično pa uvedeno v najrazvitejših državah EU in v delih ZDA. Omogočena je hkratna diagnostika teh bolezni (in drugih bolezni, ki jih že presejalno odkrivamo) iz enega vzorca posušene kapilarne krvi na filtrskem papirju; odvzem je pri vseh novorojencih izveden v starosti 48–72 ur. Načrtujemo implementacijo dveh dodatnih diagnostičnih metod. Del razširjene diagnostike bo potekal s pomočjo genetske metode PCR v realnem času (za odkrivanje spinalne mišične atrofije in težke prirojene okvare imunosti), del pa s pomočjo imunske metoda (autoDELFI; za odkrivanje cistične fibroze in kongenitalne adrenalne hiperplazije).

Izvedba nove širitve programa presejanja novorojencev, za katero so priprave na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana že v polnem teku, je načrtovana v letu 2022. Z njo bomo v Sloveniji letno skupaj 20–25 otrokom večinoma omogočili povsem normalen razvoj ali v nekaterih primerih vsaj bistveno omiljen potek prirojene bolezni. S tem bomo še naprej ostali v družbi najboljših svetovnih držav pri ohranjanju zdravja prihodnjih generacij.

LITERATURA

Lampret BR, Remec ŽI, Torkar AD, Tanšek MŽ, Šmon A, Koračin V, Čuk V, Perko D, Ulaga B, Jelovšek AM, Debeljak M, Kovač J, Battelino T, Grošelj U. Expanded Newborn Screening Program in Slovenia using Tandem Mass Spectrometry and Confirmatory Next Generation Sequencing Genetic Testing. *Zdr Varst.* 2020 Oct 18;59(4):256-263.



mag. Andreja Krajnc, viš. m. s., univ. dipl. org.

Sekcija medicinskih sester in zdravstvenih tehnikov
v patronažni dejavnosti pri Zbornici-Zvezi

IZZIVI PATRONAŽNEGA VARSTVA PRI OBRAVNAVI REDKIH BOLEZNI

Patronažno varstvo je posebna oblika zdravstvenega varstva, ki opravlja aktivno zdravstveno in socialno varstvo posameznika, družine in skupnosti. Naloga medicinske sestre v patronažnem varstvu je, da v smislu preventivnega in kurativnega delovanja izvaja aktivno individualno in družinsko obravnavo na določenem geografskem območju. Njeno delovanje mora biti osredotočeno predvsem na tiste posameznike in skupine prebivalcev, ki so zaradi različnih vzrokov še posebej občutljivi in potencialno dovzetni za škodljive dejavnike iz okolja, ali pa so tem dejavnikom že izpostavljeni.

Medicinske sestre v patronažnem varstvu so edini zdravstveni delavci, katerih delovno mesto je na domovih pacientov in obravnavajo posameznika in njegovo družino od spočetja pa vse do žalovanja svojcev po smrti družinskega člana. Delo medicinske sestre v patronažnem varstvu je usmerjeno predvsem v obravnavo območja kot celote, s tem pa tudi v obravnavo posameznika, družine in skupnosti v njihovem življenjskem okolju (Berčan & Krajnc, 2018).

Kakovostno organizirano primarno zdravstveno varstvo, kamor spada tudi patronažno varstvo, pomeni, kot navaja Resolucija nacionalnega plana zdravstvenega varstva 2015 do 2025 (MZ RS, 2016), zagotavljanje hitrega in enostavnega dostopa do najširšega možnega nabora storitev in omogočanje celovite in kontinuirane obravnave pacienta čim bliže domu (kar pomeni, za paciente obravnavane v patronažnem varstvu, obravnava pacienta v domačem okolju).



V Sloveniji je v skladu z ZZDej (Ur. l. RS 2005/23) patronažno varstvo organizirano kot samostojna služba ali organizacijska enota v zdravstvenem domu, lahko pa se na podlagi pridobljene koncesije opravlja tudi kot samostojna dejavnost, vendar je vključena v mrežo javnega zdravstva. Tudi medicinske sestre, ki opravljajo patronažno dejavnost na podlagi pridobljene koncesije, so dolžne prevzemati vsa področja delovanja patronažnega varstva. Patronažno varstvo je organizirano v vseh 55 zdravstvenih domovih, ki delujejo na območju Slovenije. Razmerje med številom izvajalcev patronažnega varstva, ki so zaposleni v zdravstvenih domovih, in tistimi, ki delujejo na podlagi koncesije, se v zadnjih letih praktično ne spreminja. Že vrsto let je približno 87 % medicinskih sester v patronažnem varstvu zaposlenih v zdravstvenih domovih, 13 % pa izvaja patronažno varstvo na podlagi pridobljene koncesije.

V patronažnem varstvu je za načrtovanje in izvajanje zdravstvene nege odgovorna diplomirana medicinska sestra, ki je edina samostojna nosilka obravnavanega terenskega območja. V tim patronažnega varstva se v skladu s kompetencami lahko kot sodelavec diplomirane medicinske sestre vključuje tudi tehnik zdravstvene nege, ki pa ne more biti samostojni nosilec terenskega območja.

Po podatkih ZZZS o številu timov iz pogodb za dejavnost patronaže in nege na domu so imeli izvajalci patronažnega varstva v Sloveniji skupaj v letu 2019 sklenjene pogodbe za skupaj 853 timov oziroma izvajalcev zdravstvene nege. Od tega je bilo financiranih 761 diplomiranih medicinskih sester in 92 tehnikov zdravstvene nege.

Pravila OZZ (26. člen) med pravice do storitev osnovne zdravstvene dejavnosti med drugim uvrščajo tudi patronažno zdravstveno nego in zdravstveno nego na domu. Preventivno dejavnost v patronažnem varstvu (preventivne obiske) lahko medicinska sestra v patronažnem varstvu v skladu z veljavno zakonodajo in kompetencami izvaja neodvisno od zdravnikovega naročila, medtem ko je za izvajanje postopkov in posegov zdravstvene nege na domu odvisna od zdravnikovega naročila (delovni nalog pooblaščenega zdravnika).

Ob dejstvu, da se nam populacija hitro stara, vse več starejših in bolnih ljudi pa ostaja v domačem okolju, posledično iz leta v leto naraščajo potrebe po vseh vrstah obravnav starejših ljudi na domu s strani patronažnega varstva. Zadnja leta v nekaterih okoljih te potrebe močno presegajo razpoložljiv kadrovski normativ in načrtovan obseg storitev, ki jih priznava ZZZS.



Starejše osebe in kronični pacienti so ena od skupin prebivalstva, ki potrebujejo posebno poglobljeno obravnavo, tako osebno kot družinsko. Medicinska sestra v patronažnem varstvu jih obravnava v času zdravlja in bolezni, v času blagostanja in revščine, v času poškodb, raznih oblik nasilja, socialne izključenosti ter drugih zdravstvenih in socialnih problemov, s katerimi se srečujejo. Pri obravnavah na domu vedno uporablja individualen pristop ter posameznika obravnava celostno z vidika telesnega, duševnega, čustvenega, duhovnega, družbenega in osebnega vidika. Skupaj s posameznikom in njemu pomembnimi drugimi ugotavlja, kaj lahko posameznik in njegovi bližnji zanj storijo sami.

Medicinska sestra v patronažnem varstvu ugotavlja potrebe po zdravstveni negi, načrtuje intervencije zdravstvene nege, jih izvaja in vrednoti dosežene cilje. Svetuje o zdravem načinu življenja in obnašanja ter opozarja na rizične faktorje, ki lahko ogrozijo zdravje. Pomaga posamezniku in družinam na njihovih domovih, da se soočijo z boleznijo, kronično nezmožnostjo in s stresom. Ocenjuje, kdo, kdaj in kaj je sposoben posameznik ali družina storiti zase in česa ne. Je koordinatorka vseh oblik pomoči na domu in je vez med posameznikom in njegovim osebnim zdravnikom (Železnik in drugi, 2011). Največkrat prevzema vlogo koordinatorja med vsemi nivoji zdravstvene dejavnosti, Centrom za socialno delo, pomočjo na domu, lokalno skupnostjo in drugimi organizacijami, ki lahko pripomorejo k optimalnemu reševanju stanj in razmer pri posamezniku in njegovi družini.

Pacient, ki potrebuje pomoč, ne sme biti samo pasivni udeleženec v procesu zdravstvene nege, ampak naj v tem procesu sodeluje kolikor je največ možno, glede na to, kaj zmore, sme in zna. Zato je prva naloga medicinske sestre, da oceni sposobnost in zmožnost pacienta in ga, glede na oceno, aktivno vključi v reševanje problemov, povezanih z zdravjem. Ta ocena je zahteven diagnostično-miselni proces, premišljena intelektualna aktivnost medicinske sestre, ki zahteva veliko strokovnega znanja in izkušenj. Od točnosti presoje je odvisna pomoč pacientu, ki mora biti zelo natančno določena, ne sme je biti preveč in ne premalo. Oboje, preveč ali premalo pomoči, lahko privede do frustracij pri pacientu. Aktivno vključevanje pacienta v zdravstveni negi ne pomeni njegovega vključevanja za vsako ceno, temveč mora biti usklajeno z njegovim stanjem in sposobnostmi. Vloga medicinske sestre se glede na stanje



in sposobnosti pacienta stalno spreminja in zahteva različne oblike pomoči, od spodbude, podpore, učenja do popolne oskrbe pacienta (Hajdinjak & Meglič, 2012).

Kot navaja Pate (2019) pomeni kronična in življenjsko ogrožujoča bolezen za celotni družinski sistem veliko spremembo in nepričakovani izziv. Ker so kronične bolezni v porastu, je zato čedalje več družin izpostavljenih temu stresorju, zato tudi narašča potreba po celostni podpori in oskrbi. Vsakodnevna skrb za bolnega in ostarelega družinskega člana vzame veliko časa in zahteva številne spremembe v življenjskem stilu pacienta in celotne družine. Tako bolni kot tudi vsi ostali člani družine se morajo prilagoditi na nov režim, ki ga prinese bolezen, bolni in ostareli družinski član potrebuje posebno nego in skrb, porušita se družinska hierarhija in ravnovesje.

Odziv na bolezen je pri vsakem pacientu in njegovi družini drugačen, nanj vlivajo številni dejavniki, ki jih ni mogoče v celoti predvideti. Medicinska sestra v patronažnem varstvu mora zato za vsakega pacienta na podlagi pridobljenih informacij pripraviti načrt za izvajanje zdravstvene nege v domačem okolju. Preventivni patronažni obiski starejših in kronično bolnih so namenjeni tudi odkrivanju odstopanj, nevestnega ravnanja z zdravili, nasilja v družini in odkrivanju posameznikov, ki bi morali zaradi svojega zdravstvenega stanja obiskati zdravnika, pa s tem iz različnih razlogov odlašajo. Cilj takšnih obiskov je pacientom, ki ne glede na to ali živijo sami ali z družino, nuditi pomoč, spodbudo, nadzor, podporo in informacije. Podporo, edukacijo in spremljanje pa potrebujejo tudi svojci ali drugi neformalni oskrbovalci, ki za njih skrbijo. Velikokrat prav zaradi podpore, spodbude, pomoči in občutka varnosti, ki so je deležni ob rednih preventivnih obiskih patronažne medicinske sestre svojci upajo prevzeti skrb za bolnega ali ostarelega družinskega člana.

S pomočjo zbiranja informacij identificira zdravstvene in socialne probleme družine in posameznika ter ugotavlja potrebe po zdravstveni negi. Na podlagi postavljene negovane diagnoze načrtuje intervencije zdravstvene nege, jih izvaja in vrednoti dosežene rezultate. Cilj njenega delovanja je usmerjen v promocijo zdravja in preprečevanje bolezni. Zdravstvene in/ali socialne probleme posameznika in družine medicinska sestra najpogosteje odkrije z direktnim in indirektnim zbiranjem informacij ter z opazovanjem med obiskom na pacientovem domu. Dodaten vir informacij je patronažni medicinski sestri lahko tudi družina.



Pacienti, ki so sicer končali bolnišnično zdravljenje, a še naprej potrebujejo določene postopke in posege zdravstvene nege, so največkrat nekoordinirano odpuščeni domov. V domačem okolju so pogosto prepuščeni svojcem, ki jim kot neformalni oskrbovalci nudijo pomoč v okviru svojih zmožnosti. Patronažna medicinska sestra, ki dalj časa deluje na istem terenskem območju, si v veliki večini pridobi zaupanje posameznika, družine in lokalne skupnosti, kar ji omogoča realnejši vpogled v družinske razmere. Na podlagi ocene posameznikove sposobnosti samooskrbe in ugotovljenih družinskih virov naredi skupaj z družino načrt zdravstvene nege in oskrbe. Za izvedbo načrta po potrebi sodeluje še z ostalimi službami in inštitucijami, ki se lahko vključijo v pomoč in podporo družini.

Kadar družina kljub ustrezni podpori in pomoči ni sposobna poskrbeti za bolnega ali ostarelega družinskega člana, je potrebno poiskati ustrezno rešitev. V primeru, da je posameznik nameščen v institucionalno varstvo, se mora medicinska sestra v patronažnem varstvu povezati z odgovorno medicinko sestro v inštituciji, kamor je pacient nameščen, in ji predati ustrezne informacije.

IZZIVI PRI OBRAVNAVI REDKIH BOLEZNI

Patronažno varstvo se v domačem okolju v tem trenutke posebej še ne vključuje v obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi, čeprav v domačem okolju zaradi različnih razlogov obravnava tudi posameznike in družine, v katerih so prisotne redke bolezni.

Ob predvidenem načrtovanju vključevanja medicinske sestre v patronažnem varstvu v obravnavo bolnikov, ki v domačem okolju potrebujejo pomoč in podporo, je potrebno upoštevati nekatera dejstva, ki pomembno vplivajo na izvedbo aktivnosti za vključevanje medicinskih sester v obravnavo na domu:

- deficit specifičnega strokovnega znanja o redkih boleznih pri zdravstvenih delavcih,
- kadrovski normativi izvajalcev patronažnega varstva (neenakomerne delovne obremenitve izvajalcev),
- pomanjkljivi strokovni standardi za obravnavo redkih bolezni,
- multidisciplinarna obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi,
- neenakost v dostopnosti do zdravljenja,
- redke bolezni ne prizadenejo samo posameznikov ampak celotno družino.



V primerih, kjer so za obravnavo bolnika z redko boleznijo že izdelani modeli obravnave bolnika, bi bilo smiselno, da se diplomirano medicinsko sestro v patronažnem varstvu kot člana multidisciplinarnega tima vključi v obravnavo bolnika.

Za vključitev patronažnega varstva v obravnavo bolnikov z redko boleznijo bo v prihodnosti potrebno:

- analizirati potrebe bolnikov z redko boleznijo in njihovih družin,
- določiti kriterije za vključevanje patronažnega varstva v obravnavo na domu,
- izdelati strokovne protokole za obravnavo v domačem okolju,
- ustrezno izobraziti izvajalce patronažnega varstva,
- določiti algoritem obravnave z vključitvijo vseh strokovnjakov,
- zagotoviti vire financiranja obravnave (ZZZS),
- zagotoviti plačilo izvajalcem po realizaciji izven načrtovanega programa,
- dopolniti šifrant obravnave za izvajalce patronažnega varstva,
- izvesti pilotni projekt vključevanja patronažnega varstva pred uvedbo sistemske ureditve.

Poznavanje redkih bolezni ter razumevanje potreb bolnikov in njihovih družin je ključno za varno in kakovostno obravnavo v domačem okolju.

Medicinske sestre v patronažnem varstvu na svoji poklicni poti mnogokrat doživljamo stiske posameznikov in njihovih družin, ki se soočajo z bremenom različnih bolezni. Le z dobrim medsebojnim sodelovanjem med različnimi deležniki, ki so vključeni v obravnavo in vsakodnevno življenje posameznika z redko boleznijo, lahko te stiske omilimo. Ob nastopu bolezni se lahko za družino pokažejo nove priložnosti, da si ponovno ustvarijo ali začrtajo nov razvojni potek. Medicinska sestra, ki v domačem okolju obravnava takšno družino, mora družinske člane vzpodbujati, da bodo drug drugemu v pomoč pri razreševanju občutkov krivde, prevelike odgovornosti ter brezizhodnosti. Predvsem pa mora biti družini v pomoč in podporo pri iskanju družinskih in zunanjih virov za zagotavljanju potrebne oskrbe bolnemu članu.



LITERATURA

- Berčan, M. & Krajnc, A., 2018. *Patronažna medicinska sestra je tesna sodelavka družinskih oskrbovalcev*. Kakovostna starost; 21(2), Ljubljana, 54–55.
- Hajdinjak, A., Meglič, R. & Zaletel, M., 2012. *Sodobna zdravstvena nega*. V Ljubljani: Zdravstvena fakulteta, 168–280.
- Krajnc, A., 2016. *Obremenjenost kadra v patronažni zdravstveni negi*: magistrsko delo. Univerza v Mariboru, Fakulteta za organizacijske vede Kranj, 23–39.
- Ministrstvo za zdravje RS, 2015. *Predlog Resolucije nacionalnega plana zdravstvene varstva 2016–2025 »Skupaj za družbo zdravja«*. Ministrstvo za zdravje RS. Dostopno na: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/ResNPZV_16-25/ResNPZV_2016-25_v2.pdf [20.2.2021].
- Pate, T., Stegu, T. & Šegula, A, 2019. *Kronična bolezen v družini*. Ljubljana: Teološka fakulteta, 41–71.
- Zakon o zdravstveni dejavnosti (Uradni list RS, št. 23/05 – uradno prečiščeno besedilo, 15/08 – ZPacP, 23/08, 58/08 – ZZdrS-E, 77/08 – ZDZdr, 40/12 – ZUJF, 14/13, 88/16 – ZdZPZD, 64/17, 1/19 – odl. US, 73/19, 82/20, 152/20 – ZZUOOP in 203/20 – ZIUPOPdve)
- Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije (ZZZS), 2019. *Splošni dogovor za pogodbeno leto 2019*. Dostopno na: <https://www.zzzs.si/egradivap/2ec3f2ac07922434c1257e7c0040094a> [13. 2.2021].
- Železnik, D., Horvat, M. & Panikvar Žlahtič, K., et al., 2011. *Aktivnosti zdravstvene nege v patronažnem varstvu*. Ljubljana: Zbornica zdravstvene in babiške nege Slovenije – Zveza strokovnih društev medicinskih sester babic in zdravstvenih tehnikov Slovenije.



Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.

KO za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni,
Pediatrična klinika, UKC Ljubljana in Medicinska fakulteta,
Univerza v Ljubljani

PEDIATROV POGLED NA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI TER VLOGA KLINIČNIH REGISTROV OB ZAHTEVAH PO VAROVANJU OSEBNIH PODATKOV

V Evropski uniji so redke bolezni opredeljene kot tiste, ki prizadejejo 5/10.000 oseb (Ministrstvo za zdravje, 2011); medtem pa so redke bolezni v Združenih državah Amerike (ZDA) opredeljene kot stanje ali bolezen, ki prizadene manj kot 200.000 posameznikov (Gliklich et al., 2014; Valdez in sod., 2016). Pomembna večja skupina so tudi prirojene bolezni presnove, več teh odkrivamo s programom presejanja novorojencev tudi v Sloveniji (Repčič Lampret in sod., 2020). Obstaja preko 8.000 različnih redkih bolezni, ki po nekaterih ocenah skupno prizadenejo 6-8 % prebivalstva (Ministrstvo za zdravje, 2011). Dodatno oteževalno okoliščino predstavlja dejstvo, da te bolezni niso le redke glede na razširjenost, ampak so praviloma tudi kronične, pogosto tudi napredujoče in degenerativne. V 80 % primerov so redke bolezni genetskega izvora; v okrog 70 % prizadenejo pediatrično populacijo; pogosto so neozdravljive in neredko tudi življenje ogrožujoče (Ministrstvo za zdravje, 2011). Redke bolezni pogosto močno zaznamujejo kakovost življenja bolnikov in njihovih bližnjih.

Redke bolezni imajo veliko skupnih značilnosti in drugih posebnosti, ki v praksi predstavljajo resne izzive za zdravstvene delavce in zdravstveni sistem pri zagotavljanju uspešnega zdravljenja te



skupine pacientov. Večina redkih bolezni lahko nastopi že v otroštvu in ima lahko težke posledice za zdravje, vključno s prezgodnjo umrljivostjo. Lahko močno vplivajo na življenje družin pacientov ter imajo lahko velik ekonomski vpliv na funkcioniranje posameznih družin in tudi na delovanje zdravstvenega sistema. Čeprav za večino redkih bolezni ne poznamo zdravila, pri nekaterih lahko preprečujemo zaplete ali z različnimi medicinskimi posegi izboljšujemo kakovost življenja bolnikov, s čimer lahko pomembno vplivamo tudi na podaljšanje življenjske dobe teh bolnikov. Glede na to, da v Evropi redke bolezni prizadanejo skupaj kar 30 milijonov ljudi (in približno 400 milijonov po vsem svetu), je nujno potreben sistematični javno-zdravstveni pristop k temu problemu. V Sloveniji je po nekaterih grobih ocenah približno 150.000 bolnikov z redkimi boleznimi (Grošelj, 2016). Kljub odsotnosti natančnih epidemioloških podatkov o stanju v Sloveniji, že omenjena ocena števila bolnikov z eno od redkih bolezni kaže, da je to področje zelo pomembno za slovenski zdravstveni sistem. Redkost teh bolezni pogosto povzroča težave pri njihovem prepoznavanju in zgodnjem diagnosticiranju po eni strani, po drugi strani pa kroničnost teh bolezni pogosto zahteva kompleksno in dolgotrajno zdravljenje in celostno obravnavo. Natančni epidemiološki podatki so pomembni, da lahko bolje prikažejo dejanske potrebe pri obravnavi teh pacientov, tudi v luči obstoječih kapacitet ali njihovega prihodnjega načrtovanja (Ministrstvo za zdravje, 2011).

Čeprav za večino redkih bolezni ne poznamo zdravila, pri nekaterih lahko preprečujemo zaplete ali z različnimi medicinskimi posegi izboljšujemo kakovost življenja bolnikov, s čimer lahko pomembno vplivamo tudi na podaljšanje življenjske dobe teh bolnikov. Lansko leto je z vidika obetov razvoja učinkovitejših načinov zdravljenja genetskih bolezni pozitivno zaznamovala podelitev Nobelove nagrade za fiziologijo dvema znanstvenicama (J. Doudna, E. Charpentier), ki sta bili med odkritelji metode CRISPR-Cas9, ki omogoča nadzorovano popravljanje genoma, na podlagi česar so že v fazi razvoja različne genetske terapije, ki bodo verjetno že srednjeročno močno zaznamovale področje redkih bolezni oz. njihovega zdravljenja.

Registri redkih bolezni v tem smislu predstavljajo enega temeljnih instrumentov za zbiranje epidemioloških podatkov, spremljanje redkih bolezni ter omogočajo podlago za epidemiološke ali



klinične raziskave in lahko na ta način močno prispevajo k izboljšanju načrtovanja zdravstvenega varstva in zdravljenja bolnikov z redkimi boleznimi. Zato so informacijske in komunikacijske tehnologije (IKT) zelo pomembne v celovitem ekosistemu redkih bolezni, saj pomagajo pri zbiranju, shranjevanju, analizi in poročanju ustreznih podatkov o redkih boleznih. V tehnološkem in podatkovnem smislu register redkih bolezni predstavlja bazo podatkov vključenih posameznikov, ki vsebujejo jasno opredeljen nabor zdravstvenih in demografskih podatkov, zbranih za javno-zdravstveni (epidemiološki) namen (Solomon et al., 1991). Po drugi strani pa bi bilo mogoče registracijo opredeliti kot proces neprekinjenega sistematičnega zbiranja podatkov o pojavu in značilnostih proučevanih zdravstvenih pojavov, da se zagotovi celovita ocena njihovega obsega in vpliva na prebivalstvo in je tako mogoče zahtevane ukrepe načrtovati učinkoviteje. Poleg tega lahko registri omogočijo nadzor razširjenosti in pojavnosti redkih bolezni, opazovanje drugih pomembnih parametrov in omogočajo utemeljeno vrednotenje različnih vidikov zdravstvene oskrbe, izidov zdravljenja ter naravnega poteka bolezni te skupine bolnikov. Kakovostni registri redkih bolezni ipso facto zagotavljajo koristno in veljavno platformo v vseh fazah dokazovanja utemeljene zdravstvene politike in lahko pomembno prispevajo k napredku pri obvladovanju redkih bolezni na splošno. Iz teh razlogov je razvoj registrov redkih bolezni prepoznan kot ena od prednostnih nalog EU na področju spremljanja in nadzora redkih bolezni, kar dokazujejo posebna priporočila in ukrepi za podporo razvoju takšnih registrov v različnih zdravstvenih resolucijah in strateških dokumentih EU (EUCERD, 2013).

Register redkih nemalighnih bolezni je bil vključen v predlagano spremembo Zakona o zbirkah podatkov o zdravstvenem varstvu (ZZPPZ, Uradni list RS, št. Republika Slovenija, št. 65/00, 47/15, 31/18). Zatem je bila v letu 2020 formirana delovna skupina za vzpostavitev registra redkih nemalighnih bolezni v okviru Ministrstva za zdravje, ki je že pričela z delom. Na tej osnovi pričakujemo, da bo mogoče po nekaj letih priprav vendarle vzpostaviti register (nemalighnih) redkih bolezni v Sloveniji morda že kratkoročno, predvsem z ozirom na to, ali bodo na razpolago ustrezna sredstva in podpora pristojnih institucij.



LITERATURA

- Ayme, S., Bellet, B., & Rath, A. (2015). Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet journal of rare diseases*, 10(1), 35.
- Choquet, R., Maaroufi, M., de Carrara, A., Messiaen, C., Luigi, E., Landais, P. (2015). A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research. *J Am Med Inform Assoc JAMIA*, 22(1), 76-85.
- European Commission (2016). General Data Protection Regulation (GDPR). Regulation (EU) 2016/679 of the European Parliament and of the Council of 27 April 2016 on the protection of natural persons with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data, and repealing Directive 95/46/EC (General Data Protection Regulation), European Commission, Brussels.
- European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD (2013). Recommendations on Rare Disease Patient Registration and Data Collection. European Commission, Brussels.
- Eurordis (2013). Rare disease patient registries. Policy fact sheet. EURORDIS – Rare Diseases Europe, European Commission, Brussels.
- Gliklich, R. E, Dreyer, N. A., & Leavy, M. B., eds. (2014). Registries for Evaluating Patient Outcomes: A Users Guide. 3rd edition. Agency for Healthcare Research and Quality. Rockville,MD, USA.
- Groft, S. C. (2013). Rare diseases research: expanding collaborative translational research opportunities. *Chest Journal*, 144(1), 16-23.
- Groft, S. C., & de la Paz, M. P. (2010). Rare diseases—avoiding misperceptions and establishing realities: the need for reliable epidemiological data. In *Rare Diseases Epidemiology* (pp. 3-14). Springer, Dordrecht.
- Pariser, A. R., Gahl, W. A. (2014). Important role of translational science in rare disease innovation, discovery, and drug development. *Journal of general internal medicine*, 29(3), 804-807.
- Solomon, D. J., Henry, R. C., Hogan, J. G., Van Amburg, G. H., & Taylor, J. (1991). Evaluation and implementation of public health registries. *Public Health Rep*. 106(2): 142-150.
- Valdez, R., Ouyang, L., & Bolen, J. (2016). Public health and rare diseases: oxymoron no more. *Preventing chronic disease*, 13; E05.



Doc. dr. Božidar Voljč, dr. med.

Komisija RS za medicinsko etiko

BOLNIK V VLOGI ZDRAVNIKA

ETIČNE DILEME OB IZROČITVI ZDRAVIL ZA BOLNIŠNIČNO ZDRAVLJENJE V ROKE BOLNIKU

Prispevek je namenjen etičnim vprašanjem, ki se odpirajo, kadar bolnikom prepustimo zdravstveno ukrepanje, ki je sicer področje zdravstvenega dela. Vprašanja se ne nanašajo samo na bolnike z redkimi boleznimi, ampak vključujejo tudi bolnike s kroničnimi neozdravljivimi boleznimi, pa tudi na dalj časa trajajoča akutna stanja. Zdi se, da so epidemiološke in družbene razmere za kaj takega primerne. Množijo se bolniki z redkimi in kroničnimi boleznimi, hkrati pa je na spletu vsakomur omogočen dostop do kakršne koli zdravstvene informacije, ki jo lahko razume ali sprejema tudi po svoje. Prisotna je potreba po višji zdravstveni pismenosti bolnikov, njihovo aktivno sodelovanje pri zdravljenju, vendar šele po njihovem pristanku, ko sta jim bila na njim razumljiv način pojasnjena namen in cilj zdravljenja in so nanj pristali. Vse to velja tudi za bolnike z redkimi boleznimi, vendar le za tiste, za katere sta znana tako zdravilo kot učinkovit način zdravstvenih ukrepov.

Vloga medicinske etike je, da pove, kaj je v zdravstvu lepo in prav, kar se nanaša tudi na prepuščanje nekaterih zdravstvenih storitev samim bolnikom. Tudi pri tem pa je potrebno biti pozoren na štiri znana etična načela dobrobiti, neškodljivosti, avtonomije in pravičnosti.

Za zagotovitev ustrezne zdravstvene **dobrobiti** bolnikov naj stroka določi, katere storitve in pod kakšnimi pogoji je v okviru obstoječe zakonodaje mogoče prepustiti v izvajanje samim



bolnikom, katerih storitev pa jim, četudi je to videti možno, ni mogoče prepuščati. Na načelni ravni naj se odobrijo samo ukrepi, ki se jih je možno naučiti, na ravni posameznega bolnika pa naj se upošteva izobrazbene, zdravstveno-nazorske in duševne pogoje, pa tudi spretnostne zmožnosti. Prepuščanje izvajanja storitev bolnikom naj bo zato vedno individualno prilagojeno. Pomembno je, da ima bolnik med samo-zdravljenjem možnost posveta z zdravnikom, ki ga v bolezni in samo-zdravljenju vodi in mu zaupa. Kadar samo-zdravljenje ni možno, naj se omogoči, da zdravljenje na domu prevzame posebej izobražen zdravstvenik in pri tem si najpogosteje predstavljamo patronažno sestro. V obeh primerih je potrebno posebno usposabljanje tako sester kot bolnikov, kar je lahko doprinos k višji zdravstveni pismenosti bolnikov z redkimi boleznimi.

Kaj pa z boleznimi, za katere ni zdravila? Preostane predvsem vplivanje na blaženje simptomov, spodbujanje zdravega načina življenja in vzdrževanje možne kakovosti, skrb za dušo in telo, tisto, kar je pomembno tudi za zdravnike, če se znajdejo v vlogi bolnika.

Samo-zdravljenje naj bi bilo bolniku v **dobrobit**, ne v škodo, in možnost škodljivih interakcij je potrebno dobro proučiti. Etično pa tudi pravno vprašanje je, kdo je odgovoren za morebitne samo-terapevtske lažje ali hujše zdravstvene incidente, kadar bolnik izvaja storitve, ki so sicer področje zdravstvenega dela.

Bolnik naj bi zato ob prepustitvi zdravstvenih storitev prejel pisna navodila – obogaten izvid njegovega stanja, s priporočili, preventivnimi ukrepi, podrobnim opisom storitve, ki naj jo ali jih izvaja, kako jemati zdravila, kdaj je naslednji obisk, na koga se lahko obrne z vprašanji, doda naj se telefonske številke in druge napotke.

Načelo **avtonomije** v medicinski etiki pomeni, da bolnik aktivno sodeluje pri svojem zdravljenju, o katerem je na njemu primeren način podrobno seznanjen in se z njim strinja. To načelo še posebej velja v vseh primerih, ko bolnik sprejme dolžnost in odgovornost zdravstvenih storitev. Če se s tem ne strinja, mu jih ni mogoče prepustiti. Bolniki z redkimi boleznimi so pri zdravljenju tistih bolezni, za katera so na voljo ustrezna zdravila, s svojo boleznijo bolje seznanjeni, praviloma bolj aktivni, ker jih k temu navaja že sama narava njihove bolezni. Samo-zdravljenje naj bo povezano s soodločanjem, z motivacijo in zaupanjem, tudi v primerih bolezenskih poslabšanj. Pomembna je kontinuiteta stikov z zdravnikom oziroma ustanovo, ki je bolniku zaupala izvajanje dopustnih zdravniških aktivnosti.



Opozoriti je potrebno tudi na varnost zdravstvenih podatkov. Podatki sicer ne ogrožajo zdravja, pač pa zasebnost; **če bolniki ne soglašajo z njihovo objavo, se izpostavljammo nevarnosti njihove zlorabe**. Ob objavah naj bo zagotovljena anonimnost, osebe naj bi ne bilo mogoče prepoznati.

V zdravstveni etiki zajema pojem **pravičnosti** zagotavljanje spoštovanja bolnikovih pravic z enakopravno dostopnostjo do zdravstvenih storitev in odsotnostjo vsakršne diskriminacije ali socialnega zapostavljanja.

Bolniki so različni, vsak ni primeren za samo-zdravljenje, vendar naj presoja o primernosti in sposobnosti ne izhaja iz kakršnih koli diskriminatornih vzgibov.

Ker je današnje srečanje namenjeno redkim boleznim, naj v zaključku opozorim na nepravičnost, ki so ji izpostavljeni številni bolniki z redkimi boleznimi.

Znanih je okrog 7.000 bolezni, ki jih z ozirom na njihovo razširjenost uvrščamo med redke. V Evropi je bolezen redka, če prizadeva manj kot 5 posameznikov na 10.000 ljudi, znane pa so tudi redke bolezni z enim bolnikom na 100.000 prebivalcev. A skupaj vse redke bolezni prizadevajo od 6 do 8 odstotkov evropske populacije, njihova razširjenost je enaka razširjenosti sladkorne bolezni tipa 2¹. Redke bolezni so zato pomembno javno-zdravstveno področje, a ne le zaradi njihove razširjenosti, ampak tudi zaradi specifičnosti njihove strukture, zdravstvene in javno-zdravstvene obravnave. Spričo njihovega velikega števila, ki se vsako leto še poveča, ostaja po mnenju strokovnjakov 90 % neugotovljenih, kar odpira tudi etične pomisleke². Bolniki z boleznimi, za katere ni zdravil, so v podrejenem položaju v primerjavi s tistimi, ki potek svojih bolezni lahko nadzirajo z zdravili. To sicer ne velja le za bolnike z redkimi boleznimi, jih je pa med njimi največ. S stališča načela pravičnosti ni prav, da je zanimanje za razvoj zdravil za redke bolezni omejeno zaradi ekonomske logike proizvajalcev zdravil. Bolniki so potem prizadeti samo zato, ker imajo redko bolezen, za katero ni zdravila, kar pomeni, da se njihovo zdravstveno stanje slabša in vodi v nepopravljive okvare. S tem v zvezi velja omeniti, da so v ZDA z modifikacijo genomov že razvili individualno prilagojena zdravila za bolnike

1 Luxner L. Rare Diseases Constitute a 'Public Health Issue, Gaucher Disease News, May 15, 2019

2 Jaroslav Kacetl e.al. Ethical Questions Linked to Rare Diseases and Orphan Drugs – A Systematic Review. Risk Manag Healthc Policy. 2020; 13: 2125–2148



z nekaterimi redkimi boleznimi, kar morda napoveduje velike spremembe v zdravljenju tistih redkih bolezni, za katere še ni ustreznih zdravil. Pomembna pa je tudi vloga organizacij bolnikov, ki opozarjajo na potrebo po razvoju novih zdravil za posamezne redke bolezni.





Doc. dr. Roman Globokar,

predstojnik katedre za moralno teologijo,
Teološka fakulteta, Univerza v Ljubljani

ETIČNA VPRAŠANJA PRI GENSKI TERAPIJI REDKIH BOLEZNI

Je vse, kar je tehnično možno, tudi etično dopustno? Je neko dejanje dobro za človeka – ne zgolj za enega človeka, ampak za vsakega človeka, lahko rečemo za celotno človeštvo, še več, danes se vse bolj zavedamo, da je potrebno uvrščati v naše etično presojanje tudi celotno naravno okolje. Vse, kar je, še posebej pa vse, kar živi, je med seboj povezano in prepleteno. Zato je poseganje v življenje, spreminjanje življenja, predvsem pa spreminjanje osnovnega zapisa življenja vsekakor najbolj eminentno etično vprašanje.

DVA TOKA BIOETIKE

V zadnjih desetletjih prejšnjega stoletja je prišlo do naglega razvoja bioetike kot interdisciplinarne vede, ki povezuje naravoslovno znanje in etično vrednotenje. Znanstveniki so se vse bolj zavedali, da mesto etike ni šele pri aplikaciji teoretičnega znanja, ampak je potrebno etično razmišljanje vključiti že v samo teoretično načrtovanje raziskav. Zaradi izredne moči, ki jo je človek pridobil s hitrim napredkom znanosti in tehnike, da lahko posega in spreminja življenje, so se razvile različne bioetične metodologije, ki dajejo kriterije za presojanje, ali je neko dejanje etično sprejemljivo ali ne. Ena najbolj znanih bioetičnih teorij je paradigma štirih bioetičnih načel (avtonomija, neškodovanje, dobrotelost in pravičnost), na podlagi katerih se presoja etičnost posameznega dejanja (Beauchamp in Childress 2013, 101–301).



Naj takoj poudarim, da ne gre za to, da bi etika prepovedovala poseganje v življenje. Načelno ne zavrača niti poseganja v genski zapis. Etika se sprašuje, ali tako poseganje prinaša dobrobit za človeka kot posameznika oz. kot posameznike, za človeštvo in za celotno naravno okolje. Pri etičnem vrednotenju se sprašujemo, kakšen je *namen* spreminjanja, kakšen *cilj* želimo doseči, kakšna *sredstva* želimo za to uporabiti in kakšne so predvidene *posledice* določenega posega (Schockenhoff 2013, 253–258).

V osnovi razlikujemo dva temeljna toka bioetike. Prvi tok je *bioetika nedotakljivosti človeškega življenja*, ki zagovarja svetost in nedotakljivost vsakega človeškega življenja in prepoveduje kakršno koli diskriminacijo. Ne glede na to, ali je človek bolan ali zdrav, ali je reven ali bogat, ali je še pred rojstvom ali v zadnjem stadiju bolezni, ima človek zgolj zaradi tega, ker je človek, neodtujljivo dostojanstvo in nihče ne sme posegati v njegovo življenje z namenom, da bi ga ogrozil ali uničil. Človeško življenje nikoli ne sme postati sredstvo za doseg še tako plemenitega cilja. Drugi tok je *bioetika kvalitete življenja*, ki pa zagovarja, da je vrednost življenja, tudi človeškega življenja, spremenljiva. Zagovorniki tega pogleda so prepričani, da imajo dostojanstvo osebe samo bitja, ki izpolnjujejo določena merila. Ta merila so zavedanje samega sebe, sposobnost čutenja, sposobnost razumevanja, sposobnost načrtovanja prihodnosti. Če posamezno bitje teh lastnosti še nima ali nima več, izgubi tudi status osebe, kar pomeni, da so posegi v njegovo življenje dopustni (Pessina 2013, 77–78).

Ta dva glavna toka bioetike sem izpostavili zato, da nam je že v izhodišču jasno, da govorjenje o etiki predpostavlja temeljno odločitev za določeno etično smer. Pri svojem razmišljanju se bom opiral na bogato etično izročilo medicinske stroke v Sloveniji, ki ga vsaj zame pooseblja akademik prof. dr. Jože Trontelj. Trontelj je bil eden tvorcev Oviedske konvencije Sveta Evrope leta 1997, ki je jasno izhajala iz zagovarjanja človeškega dostojanstva. V preambuli je zapisano, da se podpisnice zavedajo, »da je treba spoštovati človeka kot posameznika in kot pripadnika človeške vrste, in priznavajo pomen zagotavljanja dostojanstva človeškega bitja.« Prav tako se podpisnice zavedajo, »da bi neustrezna uporaba biologije in medicine lahko privedla do dejanj, ki bi ogrozila človekovo dostojanstvo«. Zato se podpisnice obvezujejo, da bodo sprejele ukrepe, ki so potrebni »za zaščito dostojanstva človeka ter temeljnih pravic



in svoboščin posameznika«. Prvi člen Oviedske konvencije se glasi: »Pogodbenice te konvencije varujejo dostojanstvo in identiteto vseh človeških bitij in vsakomur brez razlikovanja jamčijo spoštovanje njegove duševne in telesne nedotakljivosti in drugih pravic in temeljnih svoboščin v zvezi z uporabo biologije in medicine.« Že v drugem členu pa doda: »Koristi in skrb za človeka morajo prevladovati nad izključno koristjo družbe ali znanosti« (Svet Evrope 2009).

ETIČNA PRESOJA NOVIH MOŽNOSTI NA PODROČJU GENETIKE

Poglejmo si sedaj podrobneje etična vprašanja na področju genskega inženirstva in zdravljenja redkih bolezni. Najnovejši dosežki na področju genske tehnologije omogočajo spreminjanje genske osnove na dokaj preprost, a zelo učinkovit način. S tehnologijo CRISPR Cas-9 ali poenostavljeno rečeno z uporabo genskih škarij lahko odstranimo poškodovani del DNK in ga nadomestimo z zdravim. S to novo tehnologijo smo dobili velik potencial za zdravljenje različnih genetskih bolezni s pomočjo urejanja DNK. Možno je tudi zdravljenje bolezni pred rojstvom oz. v prvih stadijih zarodka. Leta 2020 sta izumiteljici te metode Jennifer Doudna in Emmanuelle Charpentier za svoj dosežek prejeli Nobelovo nagrado. Zanimivo je, da sta se obe izumiteljici, po uspešni uporabi te tehnologije na opičjih zarodkih, marca 2015 zavzeli za to, da se prepove njuna uporaba na človeških zarodkih, dokler se ne razčistijo znanstvena, etična in družbena vprašanja, ki so povezana s tem tehnološkim dosežkom. Pozvali sta svoje kolege, da podpišejo moratorij na uporabo te možnosti pri genetskem spreminjanju človeku. V pogovoru z nemškim novinarjem je Jennifer Doudna dejala: »Moč, da lahko nadzorujemo našo genetsko prihodnost, je fantastična in istočasno strašljiva. Odločitev, kaj naj z njo storimo, je mogoče do sedaj največji izziv, pred katerim smo se kadar koli znašli« (Schulz 2018, 140).

Kot pri ostalih znanstvenih odkritjih je tudi v primeru človeške genetike zelo težko omejiti uporabo nečesa, kar nam obljublja boljše življenje. Zdi se, da gre samo še za vprašanje časa. Vendar je v primeru spreminjanja genskega zapisa na kocki usoda nadaljnega razvoja človeške vrste. Ali ne bi z uvajanjem tehnologije genetskega spreminjanja človeškega zarodka odprli Pandorine skrinjice? Dejansko ne vemo, kakšne posledice bo imel tak poseg za prihodnost človeštva in tega najverjetneje tudi nikoli v polnosti ne



bomo mogli dognati. Pod kakšnimi pogoji bi lahko z etičnega vidika dopustili nadaljnje posege v človeški genski zapis? Kdo bo prevzel odgovornost za projekt spreminjanja človeške biološke narave? Ali imamo dovolj znanja in smo dovolj usposobljeni in odgovorni, da se lahko lotimo takega usodnega dejanja? Kdo bo imel nadzor nad izvajanjem teh dejanj? Nove tehnologije, ki omogočajo spreminjanje najglobljšega jedra živih bitij, ponujajo ogromne možnosti in hkrati odpirajo neizmerna tveganja za nadaljnji razvoj človeka in celotnega naravnega sistema. V procesu naravne evolucije je prihajalo do sprememb genetskih osnov skozi zelo dolga časovna obdobja, ki so omogočala prilagajanje celotnega ekosistema na spremembe posameznih vrst. S pospešenim procesom evolucije s pomočjo sodobne tehnologije pa se čas za spremembe in uveljavljanje teh sprememb zelo skrči, zato tudi ni mogoče predvideti (daljnosežnih) posledic sedanjih posegov v genski zapis.

Nemški etik Dietmar Mieth je oblikoval zelo uporabno etično načelo, ki temelji na vrednotenju predvidljivih in nepredvidljivih posledic določenega dejanja: »Ne reševati problemov tako, da so problemi, ki nastanejo z reševanjem problemov, večji kot problemi, ki se jih rešuje.« (Mieth 2018, 41) Za ponazoritev zgrešenih odločitev v preteklosti je spomnil na vprašanje atomske energije, pri kateri se je od vsega začetka vedelo za številne nerešene probleme (npr. vprašanje jedrskih odpadkov), vendar se je njihovo reševanje odložilo v prihodnost. Odločitev se je sprejela v prepričanju, da se bodo v prihodnosti našle ustrezne rešitve. Danes vemo, da še vedno nimamo zadovoljivih odgovorov. Mieth je prepričan, da na probleme, ki jih bo povzročila nova tehnologija, ne bo mogoče odgovoriti z drugimi tehnološkimi sredstvi, in se retorično sprašuje: »Toda ali lahko kontingenten človek, čigar sposobnost za napake spada k njegovi 'condition humaine', ustvari neskončne stvari?« (32)

Dejstvo je, da imajo lahko spremembe genskega zapisa v zarodku nepovraten značaj, kar pomeni, da se dedujejo v prihodnje rodove, ne da bi vedeli, kakšne so širše (tudi nehotene) posledice določenih hotenih sprememb. Trenutno mednarodni zakonski okvirji še omejujejo gensko spreminjanje, ki bi imelo posledice za potomce. UNESCO je v Splošni deklaraciji o človeškem genomu in človekovih pravicah zapisal, da je človeški genom osnova za temeljno enotnost vseh članov človeške družine. Še bolj izrecno pa spreminjanje človeškega genoma opredeljuje za države Sveta Evrope že omenjena



zakonsko zavezujoča Oviedska konvencija v 13. členu: »Poseg, katerega namen je spremeniti človeški genom, se sme opraviti le za preventivne, diagnostične ali terapevtske namene, in to samo, če njegov cilj ni uvesti kakršne koli spremembe v genom potomcev.« (Svet Evrope 2009, 14) Nemški Svet za etiko je maja 2019 izdal zelo obsežno stališče o posegih v človeško zarodno linijo (*Eingriffe in die menschliche Keimbahn*), v katerem so se sicer zavzeli za trenutni globalni moratorij na področju klinične uporabe posegov v človeške zarodne linije, načeloma pa ne zavračajo vsakršnih posegov v človeški genom. Po njihovem prepričanju iz etične analize ne izhaja kategorična nedotakljivost človeških zarodnih linij. Pri etičnem vrednotenju pa se ne smemo omejiti samo na tehtanje priložnosti in tveganj, ampak je treba upoštevati predvsem temeljna etična merila: »človekovo dostojanstvo, varovanje življenja in integritete, svoboda, preprečevanje škodovanja, dobrotelost, naravnost, pravičnost, solidarnost in odgovornost« (Deutscher Ethikrat 2019, 44). Večina članov Nemškega Sveta za etiko se je strinjala, da bi ob varni uporabi in upoštevanju etičnih meril v prihodnosti podprli poseg v zarodno linijo, ki bi odpravil monogensko pogojeno bolezen, medtem ko niso podali splošne sodbe o uporabi te tehnologije za preprečevanje tveganj za ostale bolezni in za žlahtnjenje (*enhancement*) človeške genetske zasnove (47).

DOPUSTNOST TERAPEVTSKIH POSEGOV IN PREPOVED ŽLAHTNENJA ČLOVEKA

Stališče Nemškega Sveta za etiko je, da je pod določenimi pogoji možno posegati tudi v človekovo biološko osnovo. Po njihovem prepričanju argumenti naravnosti sami po sebi na kategoričen način ne prepovedujejo posegov v človekov genom bodisi s terapevtskim namenom bodisi za izboljševanje človeka. Zanimivo je, da besedilo izrecno poudari, da tak pogled ne nasprotuje religioznim pojmovanjem človeka kot ustvarjenega bitja in navaja, da v judovstvu, krščanstvu in islamu človek ni zgolj pasivni ohranjevalec ustvarjenega sveta, ampak tudi aktivni preoblikovalec stvarnosti. »Poslanstvo človeka, da dejavno sodeluje pri oblikovanju sveta, bi bil lahko pomemben motiv za premagovanje fatalističnih drž do raznovrstnega zla in za dodelitev človeku vloge aktivnega soustvarjalca resničnosti.« (Deutscher Ethikrat 2019, 135) V tem smislu vsebuje



religiozno pojmovanje narave kot stvarstva v sebi tudi poziv za človekovo odgovorno delovanje in upravljanje s stvarstvom. Upoštevanje načela naravnosti torej ne nasprotuje temu, da lahko posežemo v naravne danosti in jih preoblikujemo.

Po našem prepričanju so etično sprejemljivi zgolj terapevtski posegi v človeški genski zapis, nesprejemljivo pa je genetsko izpopolnjevanje človeških zarodkov, saj bi s tem lahko spremenili naravne biološke osnove človeka. Trenutno obstaja preveliko tveganje, da bi ranili človeško naravo bodisi pri stvaritvi konkretnega posameznika bodisi kar zadeva prihodnost človeške vrste. Kot merilo za dopustnost raziskovanja nemški teolog Römelt predlaga soočenje s trpljenjem konkretnega človeka: »Konkretno soočenje s trpečim človekom je mera, ki naredi raziskovalne korake smiselne in človeške. Pravili, da ne povzročamo nepotrebnih tveganj in omejimo raziskovanje na ultima ratio, omogočata previden in nadzorovan nadaljnji razvoj genetskih spoznanj. Ta razvoj bo omejen z mero tveganja, ki ga lahko naložimo ljudem kot trpečim posameznikom, da bi dosegli nova spoznanja.« (Römelt 2018, 247) Rešitev zato ni v pobožanstvenju človeka ali narave, ampak v hevristiki, »ki v obliču trpečega najde pravo mero za spreminjanje« (249). Gre torej za upoštevanje in spoštovanje ranljivosti človeka.

Človek lahko trpi zaradi naravnih danosti ali pa zaradi posegov tehnike: »Ljudje trpijo zaradi narave. Toda trpijo tudi zaradi posledic tehničnih posegov človeka. Če znanje genetike in tehnične zmognosti, ki izhajajo iz njega, ostane v rokah pristnega terapevtskega zavzemanja in ni prevzeto z močjo zgolj ustvarjajoče fantazije ali celo z ustrežljivostjo trgu, lahko obdrži človeško mero in najde tisto pravo sredino, za katero gre danes tako pogosto: pogum za razvoj in sprejetje meja« (249). Römelt je torej prepričan, da nas bo pogled v trpečega človeka in soočenje z njim usmerjal pri iskanju ustrezne sredine med ohranjanjem naravnih danosti in njihovim preoblikovanjem.

Ne strinjam se z utilitarističnim bioetikom Johnom Harrisom, ki nalaga staršem dolžnost, da morajo uporabiti biotehnologijo za dobro svojega otroka in s tem prispevati k izboljšanju naravne evolucije (2008, 35). Transhumanist Savulescu gre celo dlje in pravi, da bi morala država to ukazati z zakonom. Svoj prispevek želim zaključiti z besedami akademika Jožeta Trontlja, ki je že pred leti svaril pred nemedicinsko rabo poseganja v človeški genom: »Če



bomo privolili v nezdravstveno rabo medicinskih tehnologij, se bomo morali sprijazniti z vrsto sprememb v družbi. Spremenil se bo pogled na bolezen in na biološko manjvrednost, spremenilo se bo dojemanje ciljev medicine in nekaterih človekovih pravic, celo človeške družbe nasploh. Pojavile se bodo nove oblike diskriminacije. ... Invalidi se bodo čutili še bolj diskriminirane in zapostavljene» (Trontelj 2014, 211).

LITERATURA

- Beauchamp, Tom L. in James F. Childress. 2013. *Principles of Biomedical Ethics*. 7. izd. New York: Oxford University Press.
- Deutscher Ethikrat. 2019. *Eingriffe in die menschliche Keimbahn: Stellungnahme*. Berlin: Deutscher Ethikrat.
- Harris, John. 2008. *Enhancing Evolution: The Ethical Case for Making Better People*. New Jersey: Princeton University Press.
- Mieth, Dietmar. 2018. Perfektionierung und Meliorisierung ('Enhancement') – ein Versuch über Menschenbilder. V: Thomas Bahne in Katharina Waldner, ur. *Die Perfektionierung des Menschen? Religiöse und ethische Perspektiven*, 19–41. Münster: Aschendorff Verlag.
- Pessina, Adriano. 2013. *Bioetika. Kritična vest tehnološke civilizacije*. Ljubljana: Družina.
- Rörmelt, Josef. 2018. Der Christliche Glaube an Gott als Schöpfer: Kritik einer Ideologie des genetischen Enhancements. V: Thomas Bahne in Katharina Waldner, ur. *Die Perfektionierung des Menschen? Religiöse und ethische Perspektiven*, 241–249. Münster: Aschendorff Verlag.
- Schockenhoff, Eberhard. 2013. *Etika življenja. Temeljna načela in konkretna vprašanja*. Celje: Celjska Mohorjeva družba.
- Schulz, Thomas. 2018. *Zukunftsmedizin: Wie das Silicon Valley Krankheiten besiegen und unser Leben verlängern will*. München: Deutsche Verlags-Anstalt.
- Svet Evrope. 2009. *Človekove pravice v zvezi z biomedicino. Ovijska konvencija in dodatni protokoli*. Ljubljana: Ministrstvo za zdravje.
- Trontelj, Jože. 2014. *Živeti z etiko*. Ljubljana: Inštitut za etiko in vrednote Jože Trontelj.



Marjan Sušelj, univ. dipl. psih.,

generalni direktor

Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije

NOVOSTI V OBVEZNEM ZDRAVSTVENEM ZAVAROVANJU IN REDKE BOLEZNI

(Diskusijski prispevek)

Področje redkih bolezni je v Evropski uniji in tudi v Sloveniji vse bolj urejeno. V Sloveniji že več let delujejo centri za posamezne redke bolezni, večinoma v terciarnih ustanovah. Sredstva za diagnosticiranje in zdravstveno obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi so zagotovljena v okviru Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije. To velja tudi za nekatere diagnostične preiskave vzorcev tkiv in krvi, ki jih je potrebno pošiljati v tujino. Zanje dodatna sredstva bolnišnicam zagotavlja ZZZS.

Pomemben del zgodnjega odkrivanja specifičnih bolezni je sistem presejanja in genetska testiranja. S 1. januarjem 2021 je tako ZZZS na podlagi sodelovanja s Kliničnim inštitutom za genomsko medicino in UKC Ljubljana uvedel celovito prenovno seznama specialistične zunajbolnišnične dejavnosti klinične genetike, v katerega je med drugim vključil tudi dve novi storitvi v skladu z napredkom zdravstvenih tehnologij: storitev za postavitev diagnoze za cistično fibrozo in storitev za postavitev diagnoze spinalne mišične distrofije (SMA). Storitve klinične in laboratorijske genetike so nepogrešljive za:

1. Potrditev prisotnosti genetske bolezni pri posamezniku s simptomi za redko bolezen.
2. Oceno verjetnosti, da se je razvila določena bolezen pri posamezniku, kadar je v družini prisotna dedna bolezen.



3. Ugotavljanje, ali se genetska sprememba pri posamezniku lahko prenese na potomce (prenašalstvo);
4. Ugotavljanje genetskih bolezni pri plodu še v času nosečnosti, kadar je poznan vzrok genetske bolezni v družini ali kadar je z ultrazvokom vidna nepravilnost pri plodu. Genetske preiskave se izvajajo tudi kot potrditveni test rezultatov presejalnih preiskav nosečnice in pri novorojenčku.

Pomemben del genetskega testiranja je tudi genetsko svetovanje. Genetske preiskave se lahko izvajajo le ob soglasju, s katerim preiskovanec oz. starši izkažejo strinjanje s preiskavo, razumevanje značilnosti in omejitev preiskave, razumevanje možnih rezultatov in posledic preiskave. Za prenovo specialistične zunajbolnišnične dejavnosti klinične genetike je ZZZS v letu 2021 namenil dodatnih 2.864.491 evrov.

V Sloveniji se vse bolj pozorno posvečamo obravnavi redkih bolezni. Če lahko bolnikom omogočimo učinkovito zdravljenje, skladno z najnovejšimi spoznanji in napredkom v medicini, ga omogočimo bodisi v Sloveniji bodisi v tujini. Zelo hiter je tudi razvoj na področju razvijanja novih učinkovitih zdravil za redke bolezni. ZZZS v sodelovanju s predstavniki zdravnikov specialistov in predstavniki farmacevtskih družb zagotavlja visoko raven dostopnosti novih zdravil za redke bolezni.

ZZZS je tako v letu 2020 na listo za ambulantno predpisovanje razvrstil 25 novih zdravil, na seznam bolnišničnih zdravil 10 novih zdravil, na seznam A pa 1 novo zdravilo. Poraba bioloških, tarčnih in drugih dragih zdravil na recept pa strmo narašča. Izdatki v letu 2020 zanje so znašali že 202,5 milijona evrov, kar je za 21,4 milijona evrov več kot v prejšnjem letu. Odhodki ZZZS za zdravila so bili tako za 17,9 % višji v primerjavi z letom 2019, saj so dosegli že 548,3 milijona evrov. Rast odhodkov je predvsem posledica povečanja porabe že uvedenih zdravil in uvajanja novih dragih zdravil, zlasti zaradi bistvene širitve zdravljenja onkoloških in hemato-onkoloških bolnikov, zdravil za spinalno mišično atrofijo in zaradi širše porabe zdravil za druge hude bolezni.

Izdatki ZZZS za zdravila za redke bolezni so v letu 2020 znašali 47.847.828 evrov in so večji za 25 % glede na leto 2019, glede na leto 2017 pa so večji za 182 % (Preglednica 1 in Graf 1).



Preglednica 1: Indeks rasti stroškov za zdravila sirote

LETO	STROŠKI v €	INDEKS na 2017
2017	16.950.244	100
2018	21.255.501	125
2019	38.414.474	227
2020	47.847.828	282

Vir: ZZS

Graf 1: Rast stroškov za zdravila sirote



Vir: ZZS

Zaradi hitro naraščajočih izdatkov za zdravila je potrebno dolgoročne rešitve iskati v nenehnem izboljševanju in krepitevi sedanjega sistema financiranja zdravil in v mednarodnem povezovanju. Ker se na mednarodni ravni, zlasti na področju zdravil za redke bolezni, velik del razvoja novih zdravil financira iz javnih sredstev (npr. preko mehanizmov Evropske komisije), bi bilo utemeljeno pričakovati, da se bo to odrazilo tudi v razumnejših cenah zdravil. Povečati bi morali tudi neodvisno raziskovanje, obenem pa bi morali spodbujati nadaljnji razvoj zdravil v neprofitnem sektorju vse do registracije



novih zdravil. Pri takšnem spodbujanju v smeri večje družbene odgovornosti lahko državam pomagajo tudi različne izobraževalne, raziskovalne, civilno-družbene in nevladne organizacije.

Preglednica 2: Zdravila sirote v letu 2020

Lastniško ime	Splošno ime
Adcetris	brentuksimab vedotin
Adempas	riociguat
Alofisel	darvadstrocel
Alprolix	humani koagulacijski faktor IX (eftrenonakog alfa)
Cabometyx	kabozantinib
Caprelsa	vandetamid
Cresemba	izavukonazol
Cyramza	ramucirumab
Dacogen	decitabin
Darzalex	daratumumab
Esbriet	pirfenidon
Firazyr	ikatibant
Galafold	migalastat
Gazyvaro	obinutuzumab
Imbruvica	ibrutinib
Imnovid	pomalidomid
Jorveza	budezonid
Kalydeco	ivakaftor
Kymriah	tisagenlecleucel
Kyprolis	karfilzomib
Ninlaro	iksazomib
Ocaliva	obetiholna kislina
Ofev	nintedanib
Onivyde	irinotekan
Opsumit	macitentan
Prevymis	letegovir
Raxone	idebenon
Revestive	teduglutid
Revlimid	lenalidomid
Rydapt	midostavrin



Lastniško ime	Splošno ime
Signifor	pasireotid
Spinraza	nusinersen
TOBI Podhaler	tobramicin
Translarna	ataluren
Votubia	everolimus
Vpriv	velagluceraza alfa
Vyndaqel	tafamidis
Wakix	pitolizant
Xaluprine	merkaptopurin





Mihaela Uhan, univ. dipl. ekon.

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije,
član evropskega združenja EURORDIS

PROJEKT RARE 2030: PRIHODNOST REDKIH BOLEZNI SE PRIČENJA DANES

Ob letošnjem Dnevu redkih bolezni je izšel pomemben dokument z zaključki mednarodnega projekta RARE 2030, ki ga je koordiniralo evropsko združenje za redke bolezni EURORDIS. Raziskavo je spodbudil Evropski parlament, sofinancirala pa Evropska komisija. Poročilo nosi pomenljiv podnaslov: Prihodnost redkih bolezni se začne danes.

Področje redkih bolezni je v zadnjih desetletjih izjemno napredovalo. Ostajajo pa velike neizpolnjene potrebe ljudi, ki živijo z redko boleznijo v Evropi, ker sedanje politike niso več primerne za ta namen. V zadnjih dveh letih se je več kot 200 strokovnjakov z vseh področij redkih bolezni in na tisoče bolnikov povezalo v projektu RARE 2030, da bi sprejeli naslednjo pomembno odločitev: Kakšno prihodnost želimo ljudem, ki živijo z redko boleznijo v Evropi?

Ta dveletna študija je privedla do osmih splošnih priporočil, s katerimi naj bi zagotovili, da prihodnost 30 milijonov ljudi, ki živijo z redko boleznijo, ne bo prepuščena le sreči ali naključjem. Opredeljuje potrebo po novem okviru evropske politike za redke bolezni, ki bo:

- usmerjal izvajanja nacionalnih načrtov za redke bolezni z enakimi merljivimi cilji;
- povzel osveženo in usklajeno strategijo na področju raziskav, digitalne tehnologije, zdravstva in socialnega varstva z dopolnitvami že obstoječe zakonodaje;
- spodbujal nadaljnje naložbe na področju redkih bolezni na evropski ravni in na nacionalnih ravneh, da se ne izgubi potreben elan.



Rare2030

Foresight in Rare Disease Policy



RECOMMENDATIONS FROM THE RARE 2030 FORESIGHT STUDY

THE FUTURE
OF RARE DISEASES
STARTS TODAY

FEBRUARY 2021 | [RARE2030.EU/RECOMMENDATIONS](https://rare2030.eu/recommendations)



Osem zaključnih priporočil, ki obsegajo diagnosticiranje, zdravljenje, oskrbo, raziskave, podatke ter evropsko in nacionalno infrastrukturo, določa načrt politike o redkih boleznih za naslednje desetletje.

Priporočilo št. 1: Okvir evropske politike, ki usmerja izvajanje konsistentnih nacionalnih planov in strategij, kar naj nadzorujejo in ocenjujejo vse interesne skupine.

Priporočilo št. 2: Bolj zgodnja, hitrejša ter natančnejša postavitve diagnoze za redke bolezni in boljša ter bolj dosledna uporaba usklajenih standardov in programov, novih tehnologij ter inovativnih pristopov za potrebe bolnikov po Evropi.

Priporočilo št. 3: Visoko specializirani in vzdržni zdravstveni sistem s politično, finančno in tehnološko podporo na evropski ravni in na posameznih nacionalnih ravneh, ki naj bi preprečeval negotovosti glede diagnoze, zdravljenja in nege vseh oseb z redkimi boleznimi.

Priporočilo št. 4: Zagotavljanje vključevanja ljudi z redkimi boleznimi v družbo in gospodarstvo z izvajanjem evropskih in nacionalnih ukrepov za prepoznavanje njihovih socialnih pravic.

Priporočilo št. 5: Kultura spodbujanja pomembnega sodelovanja, vključevanja in vodstvenih priložnosti za ljudi z redkimi boleznimi v javnem in zasebnem sektorju.

Priporočilo št. 6: Prednostna obravnava raziskav na področju redkih bolezni na bazični, klinični, translacijski ter socialni ravni.

Priporočilo št. 7: Celostna uporaba informacij in podatkov za izboljšanje zdravja in dobrobiti ljudi z redkimi boleznimi.

Priporočilo št. 8: Izboljšanje razpoložljivosti in cenovne dostopnosti zdravljenja redkih bolezni s spodbujanjem naložb, inovacij in z mednarodnim sodelovanjem za odpravljanje neenakosti.

VIR

Kole, A., Hedley V., et al. (2021) Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: The future of rare diseases starts today

Redke
bolezni
trenutno
prizadenejo

5% SVETOVNEGA
PREBIVALSTVA



PRAVIČNOST

ZA LJUDI, KI ŽIVIMO Z REDKO BOLEZNIJO,

je pravičen dostop do diagnoze, zdravljenja,
zdravja, socialne oskrbe in priložnosti.



300 MILIJONOV LJUDI
PO VSEM SVETU
živi z redko boleznijo.



DAN REDKIH BOLEZNI



PREDSTAVITEV DRUŠTEV BOLNIKOV – ČLANOV ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**
... že od leta 1995



Mihaela Uhan
predsednica društva

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije je humanitarno društvo kroničnih bolnikov, ki že od leta 1995 deluje v javnem interesu na področju zdravja in danes povezuje okrog 550 članic in članov iz vse Slovenije: bolnikov s področja krvnih bolezni ter njihovih svojcev in prijateljev, zdravstvenega osebja in podpornikov.

Poslanstvo društva je usmerjeno v bolnika, v podporo njegovim potrebam in v krepitev odnosa »bolnik – zdravnik«, ki je eden najpomembnejših pogojev uspešnega zdravljenja. Ob takem poslanstvu društvo sledi viziji nenehne širitve VSESLOVENSKE MREŽE ZA POVEZOVANJE, PODPORO IN OZAVEŠČANJE BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI.



Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije izvaja programe, med katerimi so najpomembnejši:

1. Preventivni socialni program z zdraviliškim ali fizioterapevtskim zdravljenjem ter organizacijo strokovnih predavanj, izobraževanj ter druženj

Program je usmerjen v sofinanciranje zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja bolnikov, izboljšanje kvalitete življenja po zaključku zdravljenja s kemoterapijo, radioterapijo in presaditvijo krvotvornih matičnih celic ter skrb za ohranitev na novo pridobljenega zdravja. V programu zagotavljamo pomoč tudi socialno najšibkejšim bolnikom, članom društva. Program vključuje skrb za čim boljšo informiranost bolnikov in njihovih svojcev o pravočasnem odkrivanju in prepoznavanju bolezni, načinih zdravljenja ter ponovne vključitve v aktivno življenje. V okviru programa poskrbi društvo tudi za organizirano druženje z namenom spontanega izmenjavanja izkušenj in socialne vključenosti.

2. Program »Bolnik – bolniku« – psihološka pomoč in podpora

Program je namenjen laični psihološki pomoči in podpori med bolniki in se izvaja na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana in UKC Maribor ter v Splošni bolnišnici Novo mesto in Splošni bolnišnici Slovenj Gradec. Zaradi velikega zanimanja bomo program širili tudi po hematoloških oddelkih ostalih bolnišnic v Sloveniji. Izvajalci programa, nekdanji bolniki z različnimi diagnozami, obiskujejo oddelke zdravstvenih ustanov s hematološkimi bolniki in so na voljo za pogovore o vseh nemedicinskih vprašanjih, ki se porajajo bolniku pred, med in po zdravljenju. Na mnoga vprašanja najlažje odgovarjajo nekdanji bolniki, ki že imajo izkušnje zdravljenja različnih krvnih bolezni.

3. Program izdajanja publikacij in informiranja

Društvo izdaja številne strokovne vodnike za bolnike z različnimi krvnimi boleznimi in načini njihovega zdravljenja ter druge društvene publikacije (almanahi, zloženke, zgodbe bolnikov itd.). Za dobro informiranost članov in podpornikov pa društvo vzdržuje spletno stran, povezani smo preko strani Facebook, LinkedIn in Instagram. Od leta 2018 izdajamo tudi mesečni e-novičnik, v katerem poročamo o preteklih dogodkih in obveščamo o načrtovanih društvenih aktivnostih.



4. Program mednarodnega sodelovanja

Društvo sodeluje s sorodnimi mednarodnimi organizacijami in leta 2014 je bilo društvo kot polnopravni član sprejeto v evropsko združenje društev bolnikov z redkimi boleznimi EURORDIS, ki povezuje preko 30 milijonov bolnikov in jih zastopa v različnih evropskih institucijah. Predstavniki društva se udeležujejo dnevov bolnikov, njihovih družin in darovalcev na konferencah evropske skupine za presaditev krvotvornih matičnih celic in kostnega mozga EBMT – European Society for Blood and Marrow Transplantation ter mednarodnih srečanj PfP – Partners for Progress in CEE Patients’ Partners Summit. Od leta 2019 je društvo polnopravni član evropske zveze bolnikov z limfomom LCE – Lymphoma Coalition Europe in mreže društev bolnikov s plazmocitomom MPE – Myeloma Patients Europe.



5. Program ozaveščanja ob Dnevu redkih bolezni

Ob svetovnem dnevu redkih bolezni društvo organizira ali soorganizira strokovna srečanja in izdaja publikacije s področja redkih bolezni. Društvo je s temi aktivnostmi ob Dnevu redkih bolezni pričelo že leta 2010, leta 2015 pa se je društvo pridružilo organizaciji 1. nacionalne konference o redkih boleznih in leto kasneje sodelovalo pri ustanovitvi Združenja za redke bolezni Slovenije, v katerem je nekaj let opravljala podpredsedniško funkcijo gospa Majda Slapar, takrat tudi predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije. Ob vsakoletnem srečanju ob Dnevu redkih bolezni v društvu izdamo knjižico Redke bolezni, kjer so predstavljena predavanja s srečanja, seznam najsodobnejših zdravil za zdravljenje redkih bolezni ter predstavitev društev bolnikov.

6. Program spodbujanja zdravega življenjskega sloga

Društvo organizira redne mesečne oblike gibanja (pohodništvo, nordijska hoja itd.) in občasna predavanja o zdravi prehrani. S tem programom že več let zasledujemo cilje Državnega programa obvladovanja raka (2017–2021) in Nacionalnega programa o prehrani in telesni dejavnosti za zdravje (2015–2025).



7. Program ozaveščanja ob Dnevu krvnih bolezni

V letu 2018 je Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije pričelo še z eno pomembno aktivnostjo: z obeleževanjem DNEVA KRVNIH BOLEZNI. Septembra po vsem svetu uzaveščajo o krvnih boleznih, ki postajajo vse večji zdravstveni izziv tako v EU kot v Sloveniji. Ob DNEVU KRVNIH BOLEZNI bomo vsako leto sredi septembra skupaj z medicinsko stroko širšo javnost obvestili o napredku in novih možnostih zdravljenja ter o problematiki na tem področju hematologije.

DELOVANJE DRUŠTVA V ČASU EPIDEMIJE

Zaradi zmanjšanja tveganja za prenos virusnih okužb smo delovanje društva od marca 2020 povsem prilagodili vsem priporočilom in ukrepom. Zadnji javni dogodek je bila 6. nacionalna konferenca ob Dnevu krvnih bolezni 2020, pred tem pa smo bili ponosno navzoči na slavnostni podelitvi državnega priznanja »Medalje za zasluge« častnemu članu našega društva, primariju Jožetu Pretnarju, dr. med. Zaradi koronavirusne epidemije smo nekatere programe postopno preselili na splet in tako za potrebe vodenja društva organizirali virtualne sestanke. V programu za ohranjanje zdravega življenjskega sloga smo organizirali tedensko strokovno vodenje telovadbe preko spleta doma. Tudi program bolnik-bolniku, ki ga sicer tedensko ali mesečno izvajamo na hematoloških oddelkih širom Slovenije, v tem času poteka po telefonu ali računalniku. Na področju uzaveščanja in izobraževanja pa v sodelovanju s strokovnjaki (zdravniki, psihologi, fizioterapevti ...) pripravljamo mesečna predavanja in pogovore preko spletne platforme.

Tudi načrtovano slavnostno prireditev ob 25-letnici delovanja društva smo nadomestili s pripravo filma, ki prikazuje četrtsotletno delovanje društva, prepleteno z dobrodelnim glasbenim nastopom Severe in Gala Gjurina. Film si lahko ogledate na društvenem YouTube kanalu: <https://youtu.be/sS4mZ3ZhhLO>



Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi
Slovenije



Vabimo vas, da se pridružite Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, ki v korist bolnikov uspešno deluje že več kot četrto stoletje.

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

Telefon: 041 649 735, 051 493 680

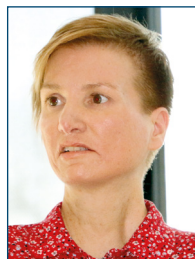
Elektronski naslov: info@drustvo-bkb.si

Spletna stran: <http://www.drustvo-bkb.si/>

Facebook stran: <https://www.facebook.com/drustvoBKB>

LinkedIn: <https://www.linkedin.com/company/drustvo-bkb>

Instagram: <https://www.instagram.com/drustvobkb/>



Mateja Toman
predsednica društva

DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

Društvo distrofikov Slovenije je interesna organizacija mišično in živčno-mišično obolelih, na kratko distrofikov, ki se včlanjujejo po kriteriju medicinskih diagnoz za zdravstveno obravnavo, medtem ko društvo pri izvajanju celotne socialno-programске dejavnosti upošteva napredujočo invalidnost kot dejavnik njihove socialne varnosti ter jih postavlja v ospredje kot enakopravne državljane.

Društvo deluje kot nacionalna invalidska organizacija na območju celotne Slovenije že pet desetletij. Z načrtnim delovanjem je doslej doseglo ureditev številnih zadev in to ne samo na področju zdravstva, ampak tudi na področju ekonomskih olajšav, usposabljanj, bivanja in socialnega življenja. Samo pa je razvilo nekatere specifične možnosti za polnovredno vlogo človeka. V društvu namreč distrofiki ustvarjalno izražajo svoje interese in jih z njegovo pomočjo tudi vsestransko uveljavljajo. Poleg tega pa društvo samostojno izvaja posebne socialne programe in nekatere lahko zaradi profesionalnih dosežkov uvrščamo kar med izjemne dosežke slovenskega invalidskega varstva.

1. SLUŽBA PREVOZOV

Ves čas našega organiziranega delovanja so prevozi distrofikov osrednji program Društva distrofikov Slovenije, saj omogočajo vključevanje distrofikov v vse ostale društvene posebne socialne programe ter v širše družbeno okolje. Namen programa je izvedba



prevozov s prilagojenimi vozili za prevoz invalidov s ciljem omogočiti vse društvene aktivnosti in mobilnost za potrebe izobraževanja, zaposlovanja, zdravljenja, rehabilitacije, športa, pristočasnih aktivnosti, druženja in drugih vsakodnevnih aktivnosti, kar pomembno vpliva na vključenost distrofikov v družbo in aktivno sodelovanje v vsakdanjem življenju.

2. OSEBNA ASISTENCA IN DRUGE OBLIKE FIZIČNE POMOČI

Osebna asistenca je ena izmed oblik organiziranja skupnostne skrbi, ki bistveno dopolnjuje javno socialno-varstveno mrežo ter predstavlja na eni strani podporo svojcem, v smislu razbremenitve družinskih članov pri vsakodnevni skrbi za distrofika ter posledično zmanjševanje odvisnosti od njih, na drugi strani pa sredstvo za doseganje kvalitetnejšega življenja distrofika, ki lahko s pomočjo organizirane pomoči zadovoljuje specifične potrebe po aktivnosti; predvsem v smislu aktivnega ukvarjanja z lastnim položajem in uveljavljanjem na različnih življenjskih področjih. To omogoča nadzor nad realnostjo, in s tem pozitivno stališče do sebe in družbe, obvladovanje svojega socialnega okolja, sodelovanje pri oblikovanju ter sprejemanju in izvajanju lastnih socialnih odločitev.

3. BIVALNE RAZMERE

Društvo že vrsto let izvaja program »Neodvisno življenje distrofikov«, namenjen najtežje prizadetim distrofikom, ki se izobražujejo, zaposlujejo, ali so drugače aktivni v družbenem okolju. Prizadevajo si rešiti stanovanjski problem ter pridobiti neprofitno stanovanje ali najti kakšno drugo ustrezno trajno bivanjsko rešitev. V obdobju zadnjih dveh let je v bivalnih skupnostih društva bivalo 16 distrofikov in 7 spremljevalcev.

Z modeli bivanja, ki jih razvijamo, skušamo, ob nujenju vse potrebne pomoči pri vsakodnevnih življenjskih aktivnostih, zagotavljati pogoje za čim bolj neodvisno življenje distrofikov. Pri izvajanju programa zasledujemo cilje, da stanovalci živijo čim bolj polnovredno življenje v običajnem socialnem in bivalnem okolju ter imajo aktivno vlogo pri sooblikovanju programa. Stanovanja se nahajajo v urbanem okolju, stanovalci imajo možnost uporabe eno ali največ



dvoposteljne sobe in souporabo skupnih prostorov v stanovanju. Vsi prostori so brez arhitekturnih ovir ter prilagojeni specifičnim potrebam najtežje prizadetih distrofikov, ki so pri vseh dnevnih aktivnostih odvisni od fizične pomoči drugega človeka.

4. SOCIALNO VKLJUČEVANJE IN KULTURNO UDEJSTVOVANJE

Ena glavnih nalog društva na tem področju je predvsem druženje s sebi enakimi, izmenjava izkušenj iz vsakdanjega življenja in aktivno preživljanje prostega časa distrofikov, njihovih svojcev ter prijateljev. V društvenih prostorih se odvijajo raznovrstna družabna srečanja, izobraževanja in delavnice z namenom opolnomočenja, pridobivanja dodatnih veščin ter kvalitetnejšega preživljanja prostega časa distrofikov. V okviru Odbora za ALS in Odbora za Miastenijo Gravis prirejamo različna srečanja in strokovna predavanja ter organiziramo obeležitev dogodkov v okviru mednarodnih dni različnih redkih obolenj, ki sodijo v naše društvo (Pompejeva bolezen, ALS, Duchennova distrofija ...). Aktivnosti, ki potekajo v okviru programa, bistveno pripomorejo k razbijanju negativnih stereotipov o invalidih in ustvarjanju pozitivne samopodobe distrofikov.

5. SOCIALNE POMOČI POSAMEZNIKOM

Program zajema pomoč pri prepoznavanju in opredelitvi socialne stiske in težave, oceno možnih rešitev ter seznanitev distrofika o vseh mogočih oblikah socialno varstvenih storitev in dajatev, ki jih lahko uveljavi pri državnih institucijah, ter o obveznostih, ki so povezane z oblikami storitev in dajatev. Uporabnike seznanimo z mrežo programov in izvajalcev socialno-varstvenih storitev ter jih seznanimo z možnostjo vključitve v posebne socialne programe, ki jih izvaja društvo.

6. INFORMIRANJE

To dejavnost izvajamo z izdajanjem glasila MAŽ, s spletno stranjo www.drustvo-distrofikov.si, prek elektronskih novic, z različnimi tematskimi zloženkami, priročniki, kontinuiranim sodelovanjem z mediji, vse s ciljem zagotavljanja transparentnosti delovanja društva.



7. MEDNARODNO SODELOVANJE

Mednarodno sodelovanje društva se odvija v sodelovanju z NSIOS (Nacionalnim svetom invalidskih organizacij Slovenije), EDF (Evropskim invalidskim forumom), EAMDA (Evropskim združenjem distrofikov) in drugimi invalidskimi organizacijami po Evropi. Pomen povezanosti društva prek NSIOS z delovanjem EDF je v ustvarjalnem vplivanju na oblikovanje evropske invalidske politike, brez katere se na invalidskem področju v Republiki Sloveniji ne razvije nobena sistemska rešitev. EDF se na evropskem nivoju že od leta 2010 odločno zavzema proti rušenju socialnih pravic invalidov, kar pa je še posebej pomembno v času finančne in gospodarske krize. EDF je hkrati vplival na razvojni program EU, ki do leta 2020 vključuje tudi invalidske vsebine.

Društvo je direktno povezano z EAMDA, ki se posveča tako zdravstvenim zadevam (standardizacija zdravstvene obravnave, nove oblike zdravljenja distrofikov), kot tudi socialnim vidikom in vključevanju distrofika v družbo. Sodelovanje društva z EAMDA je na splošno koristno zaradi pretoka aktualnih informacij, naš pragmatični cilj pa je povezovanje slovenskih zdravstvenih institucij, ki obravnavajo živčno-mišična obolenja, s sodobnimi razvojnimi trendi na področju zdravstvene obravnave distrofikov, ter odpiranje realnih možnosti za širšo mednarodno delovanje slovenskih distrofikov.

8. DELOVANJE DRUŠTVA V ČASU KORONAVIRUSA

Epidemija novega koronavirusa prinaša v delovanje in izvajanje posebnih programov naše invalidske organizacije še dodatne izzive, saj distrofiki zaradi oslabiljene moči mišic in posledično zmanjšane respiratorne kapacitete sodimo v rizično skupino za težji potek bolezni covid-19. Naša poglobljena skrb je zagotavljanje varnosti pred okužbo članov društva, oziroma uporabnikov naših programov, in zaposlenih. Glede na dejstvo, da uporabniki naših programov pri vsakdanjem življenju in funkcioniranju nujno potrebujejo storitve, ki se jim zagotavljajo v okviru nekaterih programov, kot sta npr. osebna asistenca ali neodvisno življenje distrofikov v bivalni skupnosti, prekinitev izvajanja aktivnosti ni bila mogoča. Zato smo vso pozornost namenili vzpostavitvi in upoštevanju ukrepov za preprečevanje prenosa morebitne okužbe, zagotavljanju ustrezne zaščitne



opreme in sredstev ter informiranju uporabnikov in sodelavcev o pomenu in načinu preprečevanja okužbe. Ob upoštevanju smernic in navodil za preprečevanje širjenja okužbe, ki smo jih oblikovali v sodelovanju z URI Soča in razširjenim strokovnim kolegijem za rehabilitacijsko in fizikalno medicino, smo uspešno izvedli tudi program celovite skupinske obnovitvene rehabilitacije v Domu dva topola v Izoli. Informativne, izobraževalne, svetovalne in druge aktivnosti ter seje organov društva, ki niso nujno povezane z neposrednim stikom, smo izvajali na daljavo s pomočjo informacijsko-komunikacijske tehnologije. Čeprav smo se novim razmeram prilagodili do te mere, da vse tekoče in nujne aktivnosti potekajo neprekinjeno, pa si vsi želimo, da bi lahko čim prej ponovno v polni meri izvajali vse naše aktivnosti za člane na način, kot smo ga poznali pred epidemijo.

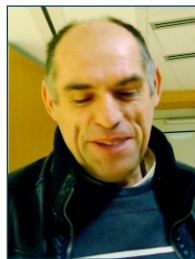
DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Kontakt: 01/47 20 550

E-pošta: info@drustvo-distrofikov.si

Spletna stran: www.drustvo-distrofikov.si



Janez Dolinšek
predsednik društva

DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

HVALEŽNI IN SOLIDARNI

DHS združuje bolnike z zelo znano, a nadvse redko motnjo strjevanja krvi. Hemofilija je postala tako znana, ker je mutacija zdaj ugotovljenega gena prizadela kraljeve družine (Anglija, Španija, Rusija). Ko se v neki družini pojavi mutacija za hemofilijo na novo, se od tedaj dalje deduje. Kar tretjina primerov je posledica nove mutacije gena pri nosečnici in je prej v rodbini ni bilo. Prirojena bolezen ni ozdravljiva. Še na polovici prejšnjega stoletja je bilo pričakovano trajanje življenja za vse stopnje bolezni (težke, srednje in lahke) komaj 15 let. Zato je veljala za to redko bolezen izjava dramatika Bertholda Brechta: »Ženske rojevajo jahaje na grobu.« Seveda pri tem ni mislil na hemofilijo, ampak na tragično nesmiselnost vojskovanja.

Danes je pri hemofiliji možno učinkovito zaustavljati krvavitve ob samem začetku ali jih celo preprečevati tudi tako, da si poučeni in odgovorni bolniki sami vbrizgavajo v žilo manjkajočo sestavino, odločujočo za strjevanje krvi.

Ker je dejavnikov (žargonsko: *faktorjev*), ki vplivajo na strjevanje krvi, več, je danes tudi več vrst tovrstnih bolezni, ki se specifično obravnavajo (hemofilija A, hemofilija B, von Willebrandova bolezen, pomanjkanje FI, FV, FVII, FV+FVIII, motnje v delovanju trombocitov itd.). Nekatere od teh bolezni imajo tudi ženske. Pred pol stoletja to ni bilo tako pomembno, ker smo vsi prejeli samo svežo krvno



plazmo, v kateri so bili v skromni meri zastopani vsi faktorji. Danes pa je drugače, saj prejemamo le manjkajoči faktor ali celo biološko zdravilo, ki sploh ni faktor, ampak spodbudi sistem strjevanja krvi.

Člani Društva hemofilikov Slovenije so v 4 desetletjih v povezavi s sočutnimi in razgledanimi zdravniki prek svojega strokovnega sveta, ki ga imenujejo sami, organizacijsko izjemno pomagali vzpostaviti celostno obravnavo bolnikov z motnjo strjevanja krvi. Tako je raven oskrbe motenj strjevanja krvi v Sloveniji med najboljšimi v Evropi.

Več informacij najdete na spletni strani
<http://www.drustvo-hemofilikov.si/>



Polona Zakošek
predsednica društva

DRUŠTVO DEBRA SLOVENIJA – DRUŠTVO OSEB POVEZANIH Z BULOZNO EPIDERMOLIZO

SO OB ROJSTVU PRAVILA IGRE RES ZA VSE ENAKA?

BULOZNA EPIDERMOLIZA (EB)

Bulozna epidermoliza je zelo redko, težko genetsko obolenje, ki ga poleg poškodbe kože spremlja še niz drugih spremljajočih komplikacij na organih kot so oči, prebavni trakt, motorični sistem. Nastane zaradi prirojenega pomanjkanja različnih beljakovin, katerih funkcija je povezovati plasti in celice v koži.

Znaki bulozne epidermolize so rane po vsem telesu in po sluznici, vsak dodaten pritisk pa povzroči nov mehur in rano. Gibljivost sklepov oseb z EB je slaba, zato nekateri potrebujejo invalidski voziček že v zgodnji mladosti, na rokah in nogah se jim zaraščajo prsti, kar omejuje njihovo funkcijo. Pojavljajo se spremembe na sluznici, solzenje oči; ob večjih erozijah morajo osebe z EB za dva do tri dni ostati v zatemnjeni sobi. Zožan imajo požiralnik, zato včasih že tekočina povzroči hude bolečine, rane v ustih in na ustnicah pa dodatno otežijo prehranjevanje in odpiranje ust.

Bulozno epidermolizo, skupino redkih dednih obolenj krhkosti kože (1:30.000), povzročajo mutacije v 13 različnih strukturnih genih.



Skupno jim je, da gre za gene, ki kodirajo proteine kože, ki imajo ali povezovalno vlogo med različnimi plastmi kože (delujejo na nivoju tkiva, npr. kolagen VII, integrini) ali pa gre za proteine skeleta celic kože (npr. keratini, plektin, različne komponente dezmosomov). Mutacije v tarčnih genih prizadenejo strukturo in funkcijo teh proteinov, ki se navzven kažejo kot izredna krhkost kože.

V Sloveniji je trenutno 43 obolelih, od tega pet oseb s težjo obliko bolezni. Osebe z EB in njihovi svojci smo zaradi druženja in izmenjave izkušenj ter lažjega reševanja problemov decembra 2005 ustanovili Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo.

DEBRA Slovenija je aktivni član združenja DEBRA International in EURORDIS-a.

Več informacij najdete na spletni strani
www.debra-slovenia.si



Rudolf Jekovac
predsednik društva

O DRUŠTVU BOLNIKOV S HUNTINGTONOVO BOLEZNIJO

Društvo je bilo ustavljeno leta 2007 z namenom pomagati bolnikom, svojcem in strežnemu osebju pri premagovanju posledic neozdravljive bolezni, jih seznanjati s praktičnimi načini pomoči pri prehranjevanju, komuniciranju in vzdrževanju telesne kondicije in predvsem svojce informirati o načinu prenatalnega načrtovanja rojstev.

Do zdaj smo izdali tri knjige (dve sta namenjeni zdravnikom, ena osebju v domovih), prevedli in sinhronizirali smo zgoščenko, ki opisuje bolezen, načine pomoči v različnih razvojnih fazah in pripomočke za lažje komuniciranje in prehranjevanje, in organizirali vrsto predavanj na omenjene teme.

Tekom let se je pokazalo, da so najbolj smotrna in uspešna predavanja oziroma srečanja za manjše število delavcev v domovih (pribl. 2.030), ki so v neposrednem stiku z varovancem. Tako od leta 2013, in ob podpori FIHA, organiziramo srečanja v različnih domovih.

Sestanemo se v povprečju enkrat mesečno, tematika je različna: odnosi (skrivnost medsebojnih odnosov bolnik, svojci, negovalci ...), pomoč pri prehranjevanju, fizioterapija, delovna terapija, pripomočki za boljšo oskrbo, itd.

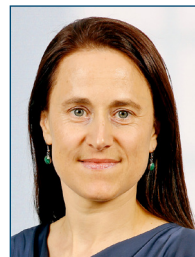
Od leta 2015 dalje pripravljamo lokalna srečanja, da se jih lahko udeleži čim več udeležencev s posameznega območja. Predavatelji so strokovnjaki na svojih področjih. Na srečanja vabimo izkušene terapevte iz Nemčije, Avstrije in Belgije.



Poleg finančnih težav se srečujemo s problemi, ki jih ne bi smelo biti. V interesu bolnikov, svojcev, zdravstva in cele Slovenije je sestaviti spisek bolnikov, in po možnosti svojcev, ki bi jih vabili na srečanja. Žal nam stroka ne pomaga kaj dosti, ker ima zaradi varovanja osebnih podatkov pri tem omejitve.

Društvo bolnikov s Huntingtonovo boleznijo

Vrhovčeva cesta 13D, 1358 Log pri Brezovici



Dr. Irena Žnidar
predsednica društva

DRUŠTVO BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Gaucherjeva bolezen se imenuje po francoskem zdravniku Philippu Charlesu Ernestu Gaucherju, ki je bolezen opisal leta 1882.

Pogostost gaucherjeve bolezni je 1 na 100.000 oseb, zato je uvrščena med redke bolezni. Gaucherjeva bolezen je ena izmed okoli 50 dednih presnovnih »bolezni kopičenja v lizosomih«.

Gaucherjeva bolezen je posledica pomanjkanja oz. zmanjšane aktivnosti encima glukocerebrosidaza, kar privede do kopičenja glukocerebrosida (tj. lipid, za razgradnjo katerega je odgovorna glukocerebrosidaza) v vranici, jetrih in kostnem mozgu. Običajno so pogosti zlomi kosti ter povečana jetra in vranica tudi med prvimi znaki, zaradi katerih zdravnik posumi na gaucherjevo bolezen. Drugi znaki bolezni so še hematološke in skeletne nepravilnosti, utrujenost, zakasnel telesni razvoj pri otrocih in nevrološke motnje. Izražena bolezen je zelo heterogena: od blagih oblik, ko bolnik ne potrebuje zdravljenja, do hudih nevroloških zapletov, ki vodijo do smrti v prvih dveh letih življenja.

Bolezen ni ozdravljiva, vendar encimsko nadomestno zdravljenje, ki je na trgu od leta 1991, bistveno izboljša počutje in zdravstveno stanje bolnikov. Terapija z nadomestnim encimom poteka v dnevni intravensni infuziji dvakrat mesečno. Za zdravljenje gaucherjeve bolezni je na voljo tudi terapija za zmanjšanje količine substrata (glukocerebrosida), kjer gre za zdravilo v obliki kapsul za peroralno uporabo.



V številnih evropskih državah, vključno s Slovenijo, imajo bolniki možnost zdravljenja na domu. To pomeni, da je bolnik, če želi, lahko popolnoma samostojen pri pripravi raztopine za infundiranje in izvedbi intravenozne terapije. Zadnjih deset let je k bolnikom, ki imajo slabe žile, ali si zaradi drugih razlogov ne morejo sami vstaviti igle v žilo, na dom prihajala medicinska sestra, torej je bilo zdravljenje na domu omogočeno vsem, ki so si to želeli. Žal pa smo bili konec septembra 2020 seznanjeni z novico, da se ukinja tovrstna pomoč medicinske sestre. Tako je oktobra 2020, sredi pandemije covid-19, brez terapije na domu ostalo devet gaucherjevih bolnikov, kasneje je isti ukrep prizadel še deset fabryjevih bolnikov.

Kakovost življenja bolnikov se je tako bistveno poslabšala, povečali pa so se tudi stroški zdravljenja, saj morajo ti bolniki sedaj hoditi na terapije v bolnišnico. Kljub temu da sta obe društvi (gaucherjevih in fabryjevih bolnikov), skupaj z našimi zdravniki in ob pomoči Združenja za redke bolezni, večkrat pozvali pristojne institucije (JAZMP, ZZS in MZ), naj se čim prej lotijo našega problema, se zadeva vleče že več kot štiri mesece in ob pisanju tega prispevka (začetek februarja 2021) še vedno čakamo na obljubljeni sestanek.

V Sloveniji živi 22 gaucherjevih bolnikov; trije se zdravijo pri doc. dr. Urhu Grošlju na Pediatrični kliniki, ostali pa pri prof. dr. Samu Zveru na Interni kliniki.

Gaucherjevi bolniki so se že soočili s številnimi situacijami, značilnimi za redke bolezni:

- slabo poznavanje bolezni s strani zdravstvenih delavcev in javnosti,
- pozna diagnoza,
- dolgo obdobje med postavljeno diagnozo in začetkom encimskega nadomestnega zdravljenja,
- draga zdravila,
- številna še nerešena medicinska vprašanja (težave, ki se pojavljajo kljub encimskemu nadomestnemu zdravljenju, neučinkovitost encimskega nadomestnega zdravljenja za nevropatske oblike bolezni).



Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Naš glavni namen je medsebojno povezati slovenske gaucherjeve bolnike in jim biti v pomoč pri njihovih morebitnih težavah. Spremljamo novosti na področju gaucherjeve bolezni in o njih obveščamo bolnike in zdravnike. Organiziramo srečanja, na katerih se izobražujemo o novostih na področju gaucherjeve bolezni, prav tako pa je to priložnost za medsebojno spoznavanje in izmenjavo izkušenj med bolniki in zdravniki. Skupaj z društvi iz sosednjih držav organiziramo regijska srečanja gaucherjevih bolnikov, aktivni pa smo tudi v Mednarodni zvezi Gaucher (International Gaucher Alliance, IGA, www.gaucheralliance.org), ki združuje društva gaucherjevih bolnikov z vsega sveta in s katerimi si skupaj prizadevamo za izboljšanje kakovosti življenja gaucherjevih bolnikov. Zaradi pandemije covid-19 nismo mogli organizirati srečanja bolnikov v letu 2020, smo pa lahko prisostvovali številnim spletnim seminarjem, večinoma organiziranih s strani IGA. Vsebine seminarjev so bile različne (npr. genska terapija, parkinsonova bolezen), med najbolj aktualnimi sta bili seveda situacija covid-19 in zdravljenje na domu. Slednje se je izkazalo kot velika prednost, posebej v času pandemije. Zdravljenje na domu je bila tudi glavna tema mednarodnega dneva gaucherjeve bolezni, ki ga vsako leto obeležujemo prvega oktobra.

Zdravniki iz Evropske delovne skupine za gaucherjevo bolezen (EWGGD) so v sodelovanju z IGA izdali tudi priporočila za gaucherjeve bolnike v času pandemije ter priporočila glede cepljenja proti covid-19.

Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije

Srednja Kanomlja 66, SI-5281 Spodnja Idrija

www.gaucher-drustvo.si

info@gaucher-drustvo.si



Marija Pintarič
predsednica društva

DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Včlanjeni smo v Združenje redkih bolezni Slovenije ter mednarodno organizacijo Eurordis in FIN.

V letu 2004 je bil ustanovljen tudi Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni, ki je lociran v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec. Gre za enega manj pogostih specializiranih centrov za zdravljenje manj pogostih bolezni v naši državi, na katerega bi morala biti ponosna vsa Slovenija. Zaradi svoje kvalitete, znanja in prizadevnosti vseh zaposlenih v tem centru, je znan po celem svetu.

Trenutno je registriranih 42 bolnikov (38 odraslih in 4 otroci), terapijo pa prejema 19 bolnikov. Od leta 2003 je v Sloveniji omogočeno nadomestno encimsko zdravljenje. To poteka vsakih štirinajst dni v obliki počasne intravenske infuzije in je doživljenjsko. Konec leta 2018 nas je kar nekaj bolnikov začelo prejemati terapijo na domu preko Medical Home servisa. Število se je stalno povečevalo, tako nas je bilo v lanskem letu že dvanajst. Žal pa nam je bila zaradi birokratskih zapletov konec leta 2020 terapija ukinjena. Kdaj se bo zadeva uredila, žal ne ve nihče. Ne zavedajo se, da se je kvaliteta našega življenja poslabšala, saj smo se ponovno primorani voziti na terapijo v bolnico. Tu nastane tudi problem vožnje, saj je bolnik po prejemu terapije utrujen in ni primeren za vožnjo, nekateri pa še lastnega prevoza nimajo. Obremenjen je tudi kader v bolnišnici. Ta



ukinitev je prinesla več negativnih stvari in to bi morale ustanove, ki bodo reševale te pomanjkljivosti, upoštevati in to rešiti prioritarno, oziroma v čim krajšem možnem času, saj na rešitev čakamo že od 15. 10. 2020.

V lanskem letu zaradi nastale situacije nismo organizirali srečanja bolnikov in njihov svojcev. Udeležili smo se srečanja ob dnevu redkih bolezni, ki ga vsako leto obeležujemo 28. 2.

Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije

Dobja vas 153

2390 Ravne na Koroškem

Drustvo.fabry@gmail.com



PREDSTAVITEV OSTALIH DRUŠTEV BOLNIKOV



Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije
Pulmonary and Allergic Patients Association of Slovenia



Mirko Triller
predsednik DPABS

DRUŠTVO PLJUČNIH IN ALERGIJSKIH BOLNIKOV SLOVENIJE

Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije je nevladna humanitarna organizacija, ki združuje bolnike in zdrave s skupnim ciljem: pomagati in lajšati življenje ljudem z boleznimi dihal in alergijami. Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije deluje od leta 1991 in združuje okoli 3.700 bolnikov z boleznimi dihal in alergijskimi boleznimi, njihove svojce in zdravstvene delavce na območju celotne Slovenije.

Poslanstvo društva je doseči zmanjšanje kroničnih bolezni dihal in alergij, hkrati pa omiliti (ekonomske in socialne) posledice bolezni za obolele in njihove družine ter tako izboljšati kvaliteto njihovega življenja. Naše glavne naloge so posredovanje stališč bolnikov javnosti, sodelovanje v rehabilitaciji ljudi z boleznimi dihal in alergijami, prizadevanje za boljšo komunikacijo med bolniki in zdravstvenim osebjem, izmenjevanje znanja in izkušenj, vidnost in prepoznavnost našega društva v slovenskem prostoru in skrb za enakost zdravja pri nas.

Cilji društva so prizadevanje za družbo s čim manj boleznimi dihal in alergij in opozarjanje družbe na nujnost izboljšanja pogojev in



položaja ljudi z boleznimi dihal in alergijami. Z zdravstveno vzgojo in informiranjem skušamo doseči večje razumevanje problemov bolnikov in podpiramo delo vseh naših izvajalcev v Sloveniji, da to dosežejo. Naše ugotovitve in spoznanja posredujemo tudi državnim organom in institucijam.

REDKE PLJUČNE BOLEZNI

Redka bolezen prizadene zelo malo posameznikov. Evropska organizacija za redke bolezni (EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases) omenja, da je različnih redkih bolezni med 5000 in 7000, kar pomeni, da ima od 6 % do 8 % prebivalcev Evropske Unije eno izmed redkih bolezni, med katere sodijo tudi redke pljučne bolezni.

MED REDKE PLJUČNE BOLEZNI UVRŠČAMO:

1. Vnetne bolezni:

- a. fibrozirajoči mediastinitis

2. Fakomatoze:

- a. limfangioleiomiomatoza,
- b. neurofibromatoza.

3. Prirojeni emfizem:

- a. pomanjkanje alfa-1 antitripsina,
- b. mutacije elastina.

4. Bolezni pljučnega žilja:

- a. prirojena pljučna hipertenzija,
- b. pljučna pulmonalna hemangiomatoza,
- c. pljučna veno-okluzivna bolezen,
- d. prirojene hemoragične teleangiektazije s pljučno prizadetostjo.

5. Pljučna alveolarna mikrolitiaz, cistična fibroza.

6. Motnje ciliarnega sistema:

- a. Kartagenerjev sindrom,
- b. primarna diskinezija cilij.

7. Motnje regulacije dihanja:

- a. centralna alveolarna hipoventilacija,
- b. narkolepsija.

8. Vezivno tkivne bolezni:

- a. Marfanov sindrom,
- b. Ehler-Danlos sindrom s pljučno prizadetostjo.



9. Vaskulitisi:

- a. Wegenerjeva granulomatoza,
- b. Goodpasture sindrom,
- c. mikroskopski poliangiitis,
- d. poliartritis nodoza,
- e. Churg-Straussov sindrom.

10. Kongenitalne bolezni:

- a. cistična adenomatoidna malformacija,
- b. pljučne sekvestracija,
- c. neuroendokrina celična hiperplazija.

11. Nevromuskularne bolezni:

- a. amiotrofična lateralna skleroza,
- b. miastenja gravis,
- c. dermatomiozitis,
- d. polimiozitis.

12. Motnje presnove in kopičenja

- a. Gaucherjeva bolezen s pljučno prizadetostjo,
- b. Nieman-Pickova bolezen s pljučno prizadetostjo,
- c. Hermanski-Pudlakov sindrom.

13. Druge:

- a. sarkoidoza,
- b. histiocitoza X,
- c. idiopatska pulmonalna hemosideroza,
- d. anemija srpastih celic s pljučno prizadetostjo,
- e. limfangiomatoza.

KAKO OBRAVNAVAMO REDKE PLJUČNE BOLEZNI V SLOVENIJI IN KAKO JIH ZDRAVIMO?

Zaradi redkega pojavljanja je prepoznavanje redkih pljučnih bolezni težko, bolezen običajno odkrijemo v poznih stadijih. Povprečni čas od prvih znakov bolezni do diagnoze lahko traja od nekaj mesecev do več let. Zaradi nepotrebne predhodne diagnostike, neustreznega zdravljenja in posledično pozne prepoznavne ter zamujene priložnosti za zgodnje zdravljenje je obravnava redkih pljučnih bolezni zahtevna. Okvare pljuč so ob postavitvi diagnoze najpogostejše že tako hude, da so nepovratne in zahtevajo dolgotrajno in drago zdravljenje. Podatkovnih baz in registrov redkih pljučnih bolezni v Sloveniji nimamo.



DPABS SI JE ZADALO NALOGO, DA JE POTREBNO VSE SILE USMERITI V:

1. Spodbujanje osnovnih principov preventive pljučnih bolezni, ki veljajo tudi za redke pljučne bolezni:
 - a. spodbujanje k nekajenju in prenehanju kajenja,
 - b. skrb za čisto okolje,
 - c. redna telesna vadba.
2. Zgodnejšo diagnostiko:
 - a. družinski zdravniki morajo bolnika s pljučno prizadetostjo, ki ne reagira na običajno zdravljenje, čim prej napotiti k specialistu,
 - b. specialiste pulmologe je potrebno v programu izobraževanja temeljito seznaniti z diagnostiko in obravnavo redkih pljučnih bolezni,
 - c. redke pljučne bolezni moramo obravnavati v specializiranih ustanovah za pljučne bolezni.
3. Ker je zdravljenje lahko zelo zahtevno in je uporaba redkih dragih zdravil, ki za farmacijo niso dobičkonosna, včasih težko dosegljiva, bo društvo apeliralo na strokovno javnost, da omogoči zdravljenje redkih pljučnih bolezni bolnikom, ki tako zdravljenje potrebujejo.

AKTIVNOSTI DPABS V NAPORIH, DA BOSTA DIAGNOSTIKA IN ZDRAVLJENJE REDKIH PLJUČNIH BOLEZNI USPEŠNEJSA

Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov, ki združuje tudi bolnike z redkimi boleznimi, vzpodbuja bolnike in njihove svojce k družbeni aktivnosti v zahtevah po hitrem dostopu do zgodnje diagnostike, boljšem zdravljenju in kakovostni obravnavi bolnikov z redkimi pljučnimi obolenji tako, da:

- a. zahtevajo, da se razvijajo kakovostni izobraževalni programi prilagojeni širši javnosti ter bolnikom in njihovim svojcem v prepoznavanju redkih pljučnih bolezni,
- b. vzpodbujajo strokovno javnost, da mora skrbeti za kakovostne programe izobraževanja, ki bodo omogočili zgodnjo prepoznavo redkih pljučnih bolezni, pravilno in pravočasno napotitev bolnikov v ustrezno referenčno ustanovo, kjer bo poskrbljeno za



- pravočasno diagnostiko in najprimernejši način zdravljenja ter skrbno in redno nadaljnje sledenje tem bolnikom,
- c. opozarjajo na pomen ustanovitve podatkovnih baz in centralnih registrov teh bolezni,
 - d. zahtevajo, da se zelo redke bolezni obravnavajo multidisciplinarno in v sodelovanju s sorodnimi centri v tujini, saj bo le tako zagotovljena kakovost obravnave teh bolnikov,
 - e. zahtevajo, da bodo zagotovljeni pogoji za raziskovalno delo na tem področju.

prim. Nadja Triller, dr. med. spec. pulmolog

podpredsednica DPABS

DRUŠTVO PLJUČNIH IN ALERGIJSKIH BOLNIKOV SLOVENIJE

Koprska ulica 94, Ljubljana

tel. 01 427 44 44

www.dpbs.si, dpbs@siol.net



Koprska ulica 94, 1000 Ljubljana, Slovenija
T: 00 386 (0)1 427 44 44, Fax: 00 386 (0)1 427 44 43
e-mail: dpbs@siol.net, <http://www.dpbs.si>
Transakcijski račun: 02045-0018294003 Davčna številka: SI80238955
Društvo je registrirano pri UE Ljubljana pod številko 688.



Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav.
predsednica društva

DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE **CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA**

Društvo za cistično fibrozo Slovenije je humanitarna organizacija, ki združuje bolnike z redko boleznijo cistično fibrozo (otroke in odrasle), sorodnike, zdravstveno osebje in vse, ki podpirajo dejavnost društva. Društvo je bilo ustanovljeno leta 2009 in deluje na območju celotne Republike Slovenije.

Namen društva je organizirana pomoč vsem bolnikom s cistično fibrozo za doseg višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju teh bolnikov. V društvu pomagamo bolnikom in njihovim družinam pri uveljavljanju in uresničevanju pravic. Društvo sodeluje s podobnimi domačimi in mednarodnimi organizacijami.

Pri cistični fibrozi zaradi genetske okvare gosta sluz najbolj prizadene pljuča in prebavila, pa tudi druge organske sisteme. Glavni vzrok obolevanja in umrljivosti je bolezen pljuč, zato je ob hudo napredovani cistični fibrozi edina možnost preživetja obojestranska presaditev pljuč. Vsak 30. Evropejec je prenašalec gena, ki povzroča cistično fibrozo. V Evropi je preko 40.000 otrok in mladih odraslih s cistično fibrozo (mukoviscidozo), v Sloveniji pa živi okoli 100 bolnikov, od tega ima 17 bolnikov presajena pljuča. Do leta 2019 so operativne posege obojestranske presaditve pljuč opravljali v dunajski bolnišnici AKH, lani pa so trem bolnikom s cistično fibrozo



uspešno presadili pljuča na Kliničnem oddelku za torakalno kirurgijo UKC Ljubljana. Napredek medicinske znanosti je bolezen, ki je bila nekoč usodna že v otroštvu, spremenil v kronično bolezen odraslega obdobja. Skupaj z evropskim združenjem za cistično fibrozo si v vsej Evropi prizadevamo izboljšati izid zdravljenja ter preživetja otrok in mladih odraslih s to redko boleznijo, saj vsi bolniki znotraj Evrope še vedno nimajo enakega dostopa do kakovostne zdravstvene oskrbe.

V društvu izvajamo različne programe: izobraževanje in ozaveščanje javnosti, svetovanje in podpora uporabnikom, ohranjanje telesne zmogljivosti bolnikov. Ažurno urejamo spletno stran, izdajamo publikacije in videoposnetke, udeležujemo se evropskih srečanj za cistično fibrozo in srečanj za redke bolezni, organiziramo strokovne posvete in druge aktivnosti ob evropskem tednu osveščenosti. Svetujemo bolnikom in njihovim družinam na različnih področjih in organiziramo delavnice za samopomoč. Obravnavamo teme na pravnem, psihosocialnem in prehranskem področju. S socialno pomočjo pomagamo socialno ali drugače ogroženim bolnikom s cistično fibrozo. Za ohranitev telesne zmogljivosti bolnikov s cistično fibrozo pomagamo z individualno telesno vadbo in rehabilitacijo v naravnem zdravilišču.

Na različne načine opozarjamo pristojne organe na izboljšanje statusa bolnikov s cistično fibrozo in njihovih družin. S poslanskimi pobudami, dopisi na pristojne institucije in individualnimi tožbami pred pristojnim sodiščem nam je uspelo izboljšati položaj bolnikov s cistično fibrozo in njihovih družin. Dolgotrajno bolni otroci imajo v času odsotnosti od pouka učno pomoč. Z odločitvijo sodišča imajo starši otrok s cistično fibrozo pravico do višjega dodatka za nego otroka in delnega plačila za izgubljeni dohodek. Bolnik s cistično fibrozo ima pravico do zdraviliškega zdravljenja. Štipendistu zaradi opravičljivih zdravstvenih razlogov ni treba vračati štipendije. Osebe, ki so trajno nezmožne za delo, imajo pravico do varstvenega dodatka. Invalidi imajo pravico do nadomestila za invalidnost. Pripravljen je Načrt dela na področju redkih bolezni v RS, ustanovljena je Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni v Sloveniji, z zakonom je določen Register redkih nemalignih bolezni. Bolniki s cistično fibrozo imajo v breme osnovnega zdravstvenega



zavarovanja pravico do zdravil in živil za posebne zdravstvene namene, enako tudi pravico do medicinskih pripomočkov.

Uspešno smo izvedli programe in druge aktivnosti društva, ki so prispevali k izboljšanju kakovosti življenja bolnikov s cistično fibrozo in njihovih družin na različnih področjih življenja.

DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE
CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA

Skrajšano ime: Društvo CF
Troštova ulica 5, 1292 Ig, Slovenija
info@drustvocf.si
www.drustvocf.si



**DRUŠTVO
BOLNIKOV Z
LIMFOMOM**



Blaž Kondža
predsednik društva

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM

DRUŠTVO SE PREDSTAVI

Društvo bolnikov z limfomom, v katerem združujemo predvsem bolnike z limfomom in diseminiranim plazmocitomom ter njihove svojce, smo ustanovili 14. aprila 2005. Društvo je z 22. avgustom 2005 postalo tudi polnopravni član mednarodne organizacije Lymphoma Coalition, ki združuje limfomske organizacije s celega sveta. Društvo je vključeno tudi v evropsko organizacijo bolnikov z diseminiranim plazmocitomom Myeloma Patients Europe. Uradni sedež društva je v Ljubljani, prisotni smo tudi na spletu na naslovu www.limfom.si.

ZAKAJ SMO USTANOVILI DRUŠTVO?

Društvo smo ustanovili z namenom, da bi bolniki, ki so kalvarijo od postavitve diagnoze, zdravljenja in ozdravitve že doživeli, pomagali bolnikom, ki so se na tej poti še le znašli. Naša glavna naloga je, da si medsebojno pomagamo, da priskočimo na pomoč nanovo zbolelim in njihovim družinam.

Druga pomembna naloga društva je ozaveščanje širše javnosti o limfomih, diseminiranem plazmocitomu in problematiki povezani z njimi. To se nam zdi še kako pomembno, saj je limfom s svojimi simptomi zlahka zamenljiv s katero izmed nedolžnih bolezni, kot sta



gripa ali prehlad. Podobno je tudi z diseminiranim plazmocitomom, ki ima prav tako simptome, ki jih lahko zamenjamo s katero drugo manj nevarno boleznijo. V ta namen smo izdali že nekaj zloženek in brošuric.

Tretja pomembna naloga je sodelovanje z ostalimi organizacijami doma in po svetu, ki se borijo za boljši jutri bolnikov z rakom.

NAŠE DRUŠTVO IN REDKE BOLEZNI

Nekatere podtipe limfomov bi brez težav uvrstili med redkejše, če ne že kar redke bolezni. Podobno velja tudi za diseminirani plazmocitom. Zato smo se v društvu odločili za sodelovanje in podporo aktivnostim, ki jih izvajamo društva na področju redkih bolezni. Obeležitev dneva redkih bolezni je ena od takšnih aktivnosti, pri kateri naše društvo sodeluje.

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM

Pod vrbbami 11, 1000 Ljubljana
www.limfom.si



Teja Iskra Cigljar

HEREDITARNI ANGIOEDEM - HAE



»V predalu imam svileni ruto, ki sem jo kupila nekoč ob napadu angioedema, da sem si z njo zakrila obraz, ko sem šla v zdravstveni dom. To ruto vzamem iz omare samo takrat, ko moram z oteklim obrazom med ljudi. Sicer je skrita nekje čisto na dnu predala, saj mi že pogled nanjo prebudi neprijetne spomine.

Težko mi je govoriti in pisati o tej bolezni. Zavest o njej vedno potiskam globoko vase in se ukvarjam z njo samo takrat, ko se pojavi. Zato globoko razumem ljudi, ki jo skrivajo, nočejo o njej govoriti in skoraj ne dovolijo, da bi jim kdo pomagal.

S HAE živim že natanko 60 let. Na 21. rojstni dan (leta 1955) mi je obraz otekel do nespoznavnosti. Oče se je prestrašil in poklical zdravnika, ki je predlagal borove obkladke. Po približno petih dneh je oteklina splahnela. Moj oče, ki me je imel sicer čisto rad, je takrat izjavil: *'Raje bi videl, da umreš, kot da bi ostala taka.'* In dala sem mu prav.«



Te misli je strnila pacientka HAE, ki na kratko povzamejo občutke skorajda vsakega izmed nas. Takrat bi se najraje skril v najbolj temen kot in samo v miru počakal, da napad mine. Čeprav je dandanes živeti s to boleznijo precej lažje, kot je bilo nekoč. Veliko zdravnikov je danes seznanjenih s to boleznijo, čeprav se z njo morda še niso srečali, so nam pa zato pripravljeni prisluhniti. Tudi kar nekaj zdravil nam sedaj lajša življenje. Na razpolago imamo tablete Danazol, ki



preprečujejo možne napade, kot tudi zdravila Ruconest, Berinert in Firazyr. Zdravilo Firazyr imamo bolniki pri sebi in je odlično sredstvo v nujnem primeru. Ko govorimo o nujnem primeru, imamo v mislih oteklino obraza, grla, ki so lahko smrtno nevarne, kot tudi oteklino v trebušni votlini, ki so grozno boleče. Po injiciranju zdravila v kožno gubo na trebuhu, oteklino ne izginejo, temveč se hitro ustavijo in zmanjšajo napetost. Učinkovitost tega zdravila pa ni pri vseh bolnikih enaka. Nekateri morajo kljub vsemu poiskati zdravniško pomoč v najbližjem urgentnem centru, kjer jim v žilo injicirajo zdravilo Berinert ali Ruconect.

Novost je novo zdravilo Takhzyro (Lanadelumab), ki je namenjeno dolgoročni profilaksi napadov (namensto Danazola). Verjetno bo v Sloveniji na voljo v drugi polovici leta. Daje se ga v obliki injekcij, vsaka dva tedna. Glede na študije kaže, da je učinkovito in varno. Omejitev bo cena zdravila in zmožnost zdravstvene blagajne, da ga omogoči bolnikom, ki bi imeli od tega zdravljenja koristi.

Leto 2020 nam je vsem prekrizalo mnogo načrtov. Planirano je bilo, da se maja udeležimo konference v Frankfurtu, ki bi potekala pod okriljem mednarodne organizacije HAEi. Vendar je, tako kot večina dogodkov, potekala preko spleta. Te zanimive članke si lahko še vedno ogledate na naslovu **HAE Global Conference 2020 - HAE International (HAEi)**. Prav tako bi se septembra udeležili konference v Makedoniji, pa je bila zaradi pandemije prav tako prestavljena na splet. Tudi to je mogoče še vedno najti na naslovu **2020 HAEi Virtual Regional Workshop South Eastern Europe - live - HAE International (HAEi)**.

V letu 2021 je bolnišnica Golnik postala ACARE center. To pomeni, da so zaposleni primerno izobraženi za obravnavo bolnikov z angioedemom, so udeleženi v procese izobraževanja in raziskovanja, da izvajajo aktivnosti za povečevanje zavedanja o bolezni in skrbijo, da so bolnikom dostopna zdravila za zdravljenje HAE. Prav tako smo preko spletne platforme HAEi uredili spletno stran, ki jo lahko najdete na naslovu **HAE Slovenija - HEREDITARNI ANGIOEDEM HAE - SLOVENIJA (haei.org)**. Stran je v osnovi postavljena, potrebno je dodati še veliko dokumentacije, da bo zanimiva tako širši javnosti kot tudi zdravstvenemu osebju.



V lanskem letu je bila tudi v okviru HAEi narejena otroška knjižica **Redki fant** in zgovorni mali balon, ki govori o dečku z redko boleznijo, in je prevedena v več jezikov.



V letošnjem letu nameravamo v okviru bolnišnice Golnik pripraviti srečanje bolnikov, če nam bo epidemiološka situacija to dopuščala. Zanimivo bi bilo pripraviti srečanje 16. maja, ko je mednarodni dan HAE. V okviru tega dne pripravljamo še nekatera presenečenja, ki pa naj zaenkrat še ostanejo skrivnost.

Pripravila: Teja Iskra Cigljarič in Mihaela Zidarn

Več informacij najdete na spletni strani
<https://haeslovenia.haei.org/>



DRUŠTVO **SVETLOBA**



Mihela Gorše,
predsednica Društva Svetloba

DRUŠTVO SVETLOBA

Društvo Svetloba združuje obolele za redkimi boleznimi oči na genetski osnovi. Zelo poenostavljeno lahko rečemo, da so skupna značilnost tovrstnih bolezni distrofije v makuli in mrežnici.

Nekaj primerov redkih bolezni na genetski osnovi:

- Behcetova bolezen
- Biettijeva kristalna distrofija
- Kolobom
- Idiopatska intrakranialna hipertenzija
- Ikroftalmija (oko manjka ali je majhno)
- Pigmentna Retinopatija
- Retinoblastom
- Stargardtova bolezen
- Usherjev sindrom
- Leberjeva kongenitalna amavroza
- Bestova viteliformna distrofija
- Autosomni dominantni keratitis
- Redka izolirana miopija
- Juvenilni glavkom
- Esencialni strabizem
- Sticklerjev sindrom
- Akromatopsija
- X-vezana retinoshiza

Osnovni namen ustanovitve društva Svetloba je, da bi se oboleli medsebojno povezovali, si pomagali in izmenjevali izkušnje, si delili



pomembne informacije, si stali ob stani. Seveda si želimo tudi druženja v sproščenem okolju, ko nam bo uspelo premagati Corona virus.

Bližina človeka, ki nas res lahko razume – tudi naše najgloblje strahove, s katerimi se ob izgubi vida ali počasnem a nepovratnem izgubljanju soočamo – je zame dragocena. Prav ta bližina, ki si jo ljudje lahko podarimo, me kot predsednico društva vodi pri delu.

Izjemna nadgradnja osnovnega namena pa je sodelovanje z vrhunskimi slovenskimi oftalmologi prof. Markom Hawlino, doc. dr. Martino Jarc Vidmar in asis. dr. Ano Fakin. Pripravljali nam bodo predavanja o boleznih, ki nas v društvu združujejo, poleg tega pa nas bodo seznanjali z novimi metodami in tehnikami na področju zdravljenja. Načrtujemo videokonference, na katerih bodo odgovarjali na naša vprašanja. Vesela in počaščena sem, da sta med ustanovnimi člani društva tudi prof. Hawlina in doc. dr. Jarc Vidmarjeva.

Na spletni strani društva Vas že čakajo tri predavanja naših vrhunskih oftalmologov, ki na poljuden način predstavljajo distrofije v makuli oziroma rumeni pegi ter Pigmentno Retinopatijo. Predstavljeni so primeri obolelih in njihovo zdravljenje, pomen genetskih raziskav pri zdravljenju in dedovanju in druge zanimive podrobnosti. Med drugim nas dr. Jarčeva seznani, da je zdravilo clorocqin, s katerim zdravijo Covid-19, zelo toksično za mrežnico.

V društvu smo prepričani, da se z boleznijo lažje in hitreje soočiš, če jo poznaš. Druga zelo pomembna iztočnica za predstavitev bolezni pa je seznanjanje družinskih članov in širše javnosti.

Na spletni strani in FB strani so na voljo tri življenjske zgodbe članic društva. Posneli so kratke filmčke, kjer Tanja, Metka in Mihela govorijo o življenju z Retinopatijo Pigmentozo, ki je nekaterim že popolnoma odvzela vid, nekatere pa so zelo slabovidne. Njihove zgodbe so zgodbe pogumnih in čustvenih žensk, ki jih je bolezen večkrat spravila na kolena, a so vedno znova zbrale moči in niso dovolile, da bi se kakovost njihovih življenj močno poslabšala. Seveda že pripravljamo novo zgodbo.



Naslednji projekt, ki ga s ponosom predstavljamo, ima zelo aktualno temo: Slabovidni v času Corona virusa. Izjemne izpovedi, pisma slepih in slabovidnih, ki jim nošenje zaščitnih mask močno okrne uporabo drugih, dragocenih čutil.

Lepo je odmevala naša praznična akcija Novoletne poslanice. Vsak dan smo objavili voščila slepih, slabovidnih, prijateljev društva, glasbenikov in skupin, med katerimi lahko najbolj izpostavimo Tanjo Žagar in Alenko Gotar.

Tudi načrte za leto 2021 imamo. Že v januarju začnemo mesečna svetovanja naših oftalmologov preko zooma. Za člane društva je ob koncu januarja prvi svetoval prof. Hawlina. V tem letu načrtujemo tudi predstavitev programa rehabilitacije, ki ga izvajajo na Očesni kliniki v Ljubljani. Zelo pa se bomo potrudili, da med nas pritegnemo tudi psihologa, s katerim bi pripravljali različne oblike sodelovanja. Seveda bomo poskušali pripraviti vsaj dve srečanju članov društva v živo, s kulturnim programom. Med nami so izredni umetniki: igralka, fotograf, glasbeniki, celo slikarka. Če nam Covid-19 srečanja v živo ne bo omogočal, bomo srečanja in umetniško ustvarjanje pripravili na FB strani.

Nadaljevali bomo projekt Slepí in slabovidni v času Covida, razširili pa akcijo predstavljanja naše problematike in izzivov pri gibanju v javnih ustanovah.

Podarimo si bližino.

Več informacij najdete na spletni strani
<https://drustvosvetloba.si/>

ODKRITIH JE VEČ KOT

6.000

REDKIH BOLEZNI.



72% JE GENSKIH,
REDKIH BOLEZNI

druge pa so posledica infekcij (bakterijskih ali virusnih),
alergij in okoljskih vplivov ali pa so redki raki.

70% GENSKIH
REDKIH BOLEZNI

se
začne
v OTROŠTVU.



DAN REDKIH BOLEZNI



ZA PODPORO PRI IZDAJI KNJIŽICE SE ZAHVALJUJEMO:



Predani življenju

Pri Pfizerju s strokovnim znanjem in nenehnim napredkom v znanosti že **171 let** prispevamo k izboljšanju zdravja in dobrega počutja v vseh življenjskih obdobjih. Soočamo se z novimi boleznimi in zdravstvenimi izzivi ter iščemo rešitve za zdravo prihodnost novih generacij. Ko povrnemo ali izboljšamo zdravje posameznika, smo svoje delo opravili dobro.^{1,2}



PP-BLE-EEF-0338 Januar 2021



Odkritja, ki spreminjajo
življenja bolnikov

171 ¹⁸⁴⁹ **LET** ₂₀₂₀

Pfizer Luxembourg SARL, GRAND DUCHY OF LUXEMBOURG, 51, Avenue J.F. Kennedy, L – 1855,
Pfizer, podružnica Ljubljana, Letališka cesta 29a, 1000 Ljubljana

Literatura: **1.** Pfizer: Partnering to improve health for all. Dostopno na: https://www.pfizer.com/news/hot-topics/partnering_to_improve_health_for_all. Dostopno: 11.01.2021. **2.** Pfizer: Company fact sheet. Dostopno na: <https://www.pfizer.com/about/leadership-and-structure/company-fact-sheet>. Dostopno: 11.01.2021.

Novartis Onkologija



Medicino usmerjamo na nove poti

V Novartisu uporabljamo moč inovacij v znanosti za iskanje rešitev nekaterih najzahtevnejših zdravstvenih izzivov sodobne družbe. Naši raziskovalci premikajo meje znanosti, da bi izboljšali razumevanje bolezni in razvili nova zdravila na področjih z velikimi neizpolnjenimi zdravstvenimi potrebami. Stremimo k odkrivanju novih poti do boljšega in daljšega življenja.

Novartis Pharma Services Inc.
Podružnica v Sloveniji
Verovškova ulica 57, 1000 Ljubljana
Tel.: 01 300 75 50

Datum priprave informacije:
februar 2021
SI-2021-NVS-034

A man in a wetsuit and helmet is carrying a mountain bike on a riverbank. The background shows a river, a bridge, and a forested hill. The sun is low in the sky, creating a lens flare effect.

spreminjamo hemofilijo

~~Omejena~~ Povečana gibljivost

ROMAN PONGRAC, 52 let,
kolesar, ki je zastopal Slovenijo na
paraolimpijskih igrah v Londonu.
Roman ima hudo obliko hemofilije A.

**spreminjamo
hemofilijo**

Novo Nordisk d.o.o.,
Šmartinska cesta 140, Ljubljana,
T 01 810 8700, E info@novonordisk.si,
S www.novonordisk.si ali www.novonordisk.com.
SK21H00004, februar 2021
© 2021 Novo Nordisk Slovenija


novo nordisk®



Better Health, Brighter Future



Predanost družbe Takeda redkim boleznim.

Takeda GmbH, Podružnica Slovenija

Bleiweisova cesta 30

1000 Ljubljana, Slovenija

www.takeda.com

VV-MEDMAT-38830 DOP: februar 2021

7. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

SPLETNI DOGODEK
2. MAREC 2021 OB 10. URI

A. UVODNE MISLI

- 10:00–10:20 **Uvodna nagovora**
Doc. dr. Tina Bregant, dr. med., predstavnica Ministrstva za zdravje RS
Prof. Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

B. PROGRAM

- 10:20–10:40 **Redke bolezni v luči enkratnosti posameznika**
Prof. dr. p. Edvard Kovač, univ. dipl. teol., Teološka fakulteta Univerze v Ljubljani in Toulousu
- 10:40–11:00 **Mednarodne smernice o cepljenju proti covidu-19 za bolnike z redko boleznijo**
Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
- 11:00–11:20 **Pravni vidik vključevanju novih programov in struktur za redke bolezni v Sloveniji**
Mag. Mateja Toman, univ. dipl. iur., Društvo distrofikov Slovenije
- 11:20–11:40 **Za čim hitrejšo postavitev diagnoze redke bolezni: Presejalno testiranje novorojencev v Sloveniji**
Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
- 11:40–12:00 **Izzivi patronažnega varstva pri obravnavi redkih bolezni**
Mag. Andreja Krajnc, Zbornica zdravstvene in babiške nege Slovenije
- 12:00–12:20 **Pediatrov pogled na zdravljenje redkih bolezni ter vloga kliničnih registrov ob zahtevah po varovanju osebnih podatkov**
Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
- 12:20–12:40 **Bolnik v vlogi zdravnika – etične dileme ob izročitvi zdravil za bolnišnično zdravljenje v roke bolniku**
Doc. dr. Božidar Voljč, dr. med., predsednik Komisije RS za medicinsko etiko
- 12:40–13:00 **Etična vprašanja pri genski terapiji redkih bolezni**
Doc. dr. Roman Globokar, univ. dipl. teol., Teološka fakulteta Univerze v Ljubljani

C. ZAKLJUČNE MISLI

- 13:00–13:15 **Prof. Jože Faganel**, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

Izdajatelj



Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije

DAN REDKIH BOLEZNI

7. NACIONALNA KONFERENCA

2. MAREC 2021, SPLETNI DOGODEK

Knjižica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije 11

UREDNIKA

Mihaela Uhan in Jože Faganel

OBLIKOVANJE IN PRIPRAVA ZA TISK

Mateja Urbinc

FOTOGRAFIJE

arhiv avtorjev, freepik.com, Pexels

TISK

DEMAT d.o.o., Ljubljana

Izdano v 700 izvodih

Mengeš, marec 2021

CIP - Kataložni zapis o publikaciji
Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

616-039.4(082)

061.2:616-039.4(497.4)(082)

DAN redkih bolezni (konferenca) (7 ; 2021 ; online)

Dan redkih bolezni : 7. nacionalna konferenca, 2. marec 2021 : spletni dogodek / [urednika Mihaela Uhan in Jože Faganel ; fotografije arhiv avtorjev, freepik.com, Pexels]. - Mengeš : Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, 2021. - (Knjižica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije ; 11)

ISBN 978-961-94523-5-6

COBISS.SI-ID 58076931



DAN REDKIH BOLEZNI

ISBN-13: 978-961-94523-5-6



9 789619 452356