

DAN REDKIH BOLEZNI

8. NACIONALNA KONFERENCA
OB DNEVU REDKIH BOLEZNI 2022

RAREDISEASEDAY.ORG
28. FEBRUAR 2022

#RAREDISEASEDAY



POKAŽI SVOJE BARVE

DVANAJSTA KNJIŽICA



DAN REDKIH BOLEZNI

8. NACIONALNA KONFERENCA

25. FEBRUAR 2022

Spletni dogodek



VSEBINA

8. nacionalna konferenca ob dnevu redkih bolezni	5
Janez Poklukar, dr. med., minister	
8. nacionalni konferenci ob dnevu redkih bolezni 2022 na pot	9
Prof. Jože Faganel	
Predstavitev Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030 ter Akcijskega načrta za leti 2022 in 2023	11
Dr. Robert Medved, dr. med., sekretar	
Zgodovina redkih bolezni in njihovih odkriteljev	17
Prof. dr. Zvonka Zupanič Slavec, dr. med.	
Diagnosticiranje redkih bolezni in vloga Kliničnega inštituta za genomsko medicino (KIGM) v Sloveniji	31
Prof. dr. Borut Peterlin, dr. med.	
Nacionalni sistem presejanja novorojencev za (redke) bolezni – stanje 2022 in vizija.	33
Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.; doc. dr. Barbka Repič Lampret, spec. med. biokem.; Ana Drole Torkar, dr. med.; Žiga Iztok Remec, univ. dipl. biol.; doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.; doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.	
Gensko zdravljenje otrok z redkimi boleznimi v Sloveniji	40
Izr. prof. dr. Damjan Osredkar, dr. med.; doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.; prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.	
Multidisciplinarni timi – primeri dobre prakse	47
Doc. dr. Aleš Rozman, dr. med.	
Multidisciplinarni timi – primeri dobrega dela v pediatriji	52
Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.	
Multidisciplinarna skupina za amiotrofično lateralno sklerozo v Ljubljani	57
Prof. dr. Janez Zidar, dr. med.	
Trideset milijonov razlogov za evropski akcijski načrt za redke bolezni	67
Mihaela Uhan, univ. dipl. ekon.	



Zaključne misli 8. nacionalne konference ob dnevu redkih bolezni	70
Prof. Jože Faganel	
Predstavitev društev bolnikov – članov Združenja za redke bolezni Slovenije	73
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	73
Društvo distrofikov Slovenije	77
Društvo hemofilikov Slovenije	82
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo	85
Društvo bolnikov s Huntingtonovo boleznijo	87
Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije	89
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije	92
Predstavitev ostalih društev bolnikov	94
Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije	94
Društvo za cistično fibrozo Slovenije	99
Društvo bolnikov z limfomom	102
Društvo Svetloba	104
Program 8. nacionalne konference ob dnevu redkih bolezni	115



8. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI



Janez Poklukar, dr. med., minister

Ministrstvo za zdravje RS

Spoštovani bolniki z redkimi boleznimi, cenjeni udeleženci nacionalne konference ob dnevu redkih bolezni, dragi gostje, predavatelji in organizatorji!

Kljub pandemiji COVID-19, ki je močno obremenila celoten zdravstveni sistem, Ministrstvo za zdravje v sodelovanju z Združenjem za redke bolezni Slovenije tudi letos obeležuje dan redkih bolezni z že osmo tradicionalno nacionalno konferenco.

Redke bolezni so opredeljene kot tiste bolezni, ki prizadenejo največ 5 oseb na 10.000 prebivalcev. Kljub redkosti posamezne bolezni, pa je bilo do sedaj opisanih že okrog 8.000 različnih redkih bolezni. Po ocenah ima od 5 do 8 % prebivalcev vsaj eno redko bolezen, kar predstavlja preko 100.000 oseb v Sloveniji. Čeprav so posamezne bolezni zelo raznolike, pa imajo skupne značilnosti: kroničen, napredujoč, degenerativen in včasih življenja ogrožajoč potek.

Ministrstvo za zdravje je pristopilo k urejanju področja redkih bolezni že leta 2011, ko je bil pripravljen prvi Načrt dela, kateremu veljavnost je potekla v lanskem letu.



Zato me res veseli, da lahko že uvodoma na konferenci z vami delim vse ključne pomembne premike. Ne glede na težko pandemsko situacijo smo pripravili:

Načrt dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030 in **Akcijski načrt** za leti 2022 in 2023, ki sta bila, kot vloga za nov zdravstveni program, potrjena na seji Zdravstvenega sveta januarja 2022 in bosta javnosti prvič predstavljena prav na današnji konferenci.

Načrt dela predvideva štiri ključne cilje in za njihovo doseglo opredeljuje 12 strateških aktivnosti. Pa mi dovolite, da izpostavim cilje:

1. diagnostika za preprečevanje in zdravljenje,
2. skrb za vrhunsko zdravstveno oskrbo,
3. deljenje informacij za skupen napredek in
4. skrb za integrirano socialno oskrbo in izobraževanje.

Prav tako smo pripravili projekt, s katerim bomo vzpostavili **Register redkih nemalighnih bolezni** Republike Slovenije.

Kar se tiče financiranja, bomo zagotovili financiranje v aneksu št. 1 k Splošnemu dogovoru 2022. Ob tem naj povem, da smo kljub pandemiji Splošni dogovor za leto 2022 sprejeli že v mesecu januarju in s tem pokazali razumevanje za stabilno financiranje zdravstva.

Vključili bomo predlog za financiranje **Uvedbe programa pre-sejanja novorojencev** za spinalno mišično atrofijo, težke prirojene okvare imunosti, cistično fibrozo in kongenitalno adrenalno hiperplazijo, ki ga je Zdravstveni svet že potrdil. Zagotovili bomo okoli 2 mio EUR.

Kot izhaja iz Načrta dela, iščemo rešitve za zagotovitev sredstev za **Specializirane multidisciplinarne time** za obravnavo redkih bolezni v univerzitetnih kliničnih centrih. V bodoče bomo skladno z Načrtom in potrebami prebivalcev nadaljevali z implementacijo teh timov še v nekaterih zdravstvenih zavodih.

Obenem bomo vzpostavili **Center za nediagnosticirane redke bolezni v okviru UKC Ljubljana**.

Uvajamo tudi **slovensko vozlišča za Evropske referenčne mreže (ERM)**. Ocenjena vrednost je dobrih 80.000 EUR.

Prepričan sem, da so to koraki v pravo smer in bomo slovenskim bolnikom zagotovili inovativne rešitve in optimalne standarde. Zagotavljamo vrhunske zdravstvene storitve z vključitvijo



konceptov personalizirane medicine, integracijo bolnikov in njihovih družin v kreiranje zdravstvenih in socialnih politik. Tako skrbimo za razvoj inovativnih in izvirnih rešitev za celostno reševanje potreb za področje redkih bolezni.

Podrobneje vam bo vsebino načrta v nadaljevanju konference predstavil sodelavec na ministrstvu za zdravje dr. Robert Medved, ki se mu ob tej priložnosti zahvaljujem za predano delo. Prav tako gre posebna zahvala Združenju za redke bolezni Slovenije, s katerim zelo tvorno sodelujemo.

Program konference je zanimiv, zato vas vabim, da prisluhnete vsem predavateljem. Z vami bodo vrhunski strokovnjaki tega področja, ki so zaslužni, da Slovenija pri zdravljenju redkih bolezni sledi oziroma zagotavlja enak nivo obravnave kot najrazvitejše države na svetu.

Želim vam uspešno izvedbo konference in veliko novih spoznanj s področja redkih bolezni.

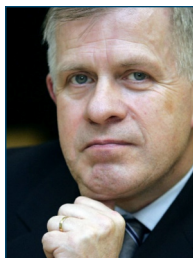


8. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

SPLETNI DOGODEK
25. FEBRUAR 2022 OB 11. URI



#RAREDISEASEDAY



Prof. Jože Faganel

predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

8. NACIONALNI KONFERENCI OB DNEVU REDKIH BOLEZNI 2022 NA POT

POZDRAV

Dober dan, vsi sodelujoči predavatelji, ki ste, upam, priključeni na tisti del omrežja, ki ga je zakupilo za nacionalno konferenco Ministrstvo za zdravje! Dober dan, skupina tistih, ki konferenco spremljate iz svojih kabinetov v službi in od doma.

Predvsem pa pozdrav vsem novinarkam in novinarjem, ki boste vsebino letošnje nacionalne konference posredovali najširši javnosti!

NAGOVOR

Že drugič v 8-letni zgodovini slovenskih nacionalnih konferenc za redke bolezni Vas ne morem pozdraviti s pogledom na množico v dvorani protokolarnega objekta vlade Republike Slovenije na Brdu, kjer nas je tolažila vedno prenapolnjena dvorana. Ali pa pred tem v Cankarjevem domu, v najvišjem nadstropju, kjer so se pod vodstvom moje predhodnice, gospe Majde Slapar, začele odvijati odmevne nacionalne konference, ki so v splošni, strokovni in politični javnosti ozaveščale o pomenu redkih bolezni.



Že dve leti se učimo prepričevati poslušalce s strmenjem v ekran svojega računalnika, na katerem v najboljšem primeru poleg sebe opazujemo še par sogovornikov. O tako imenovani množici prisotnih na konferenci pa izvemo, če dobimo podatke o priključenih sledilcih.

Kot predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije sem vesel tesnega sodelovanja z Ministrstvom za zdravje, tiste enote, ki jo vodi sekretar gospod dr. Robert Medved. Z enakopravnim sodelovanjem odločevalcev, strokovnjakov in 2 bolnikov z redko boleznijo, tj. naju z gospo Teo Černigoj Pušnjak, smo pripravili pomemben politični dokument za obravnavo nas bolnikov z redko boleznijo v nastopajočem desetletju. Načrt dela za celo desetletje in akcijski načrt za dve leti sta uspešno prestala preizkušnjo na Zdravstvenem svetu kot najvišjem strokovnem organu ministrstva. Hvala vsem vplivnim in uglednim sodržavljanom za izkazano zaupanje.

Sam bom pomagal danes med 11. in 14. uro tako, da bom nadoમેščal povezovalko gospo Martino Mlakar, ki jo je navadno za konferenco v živo oskrbelo Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, pionir nacionalnih konferenc. Proti koncu konference pa bom koordiniral nekaj, kar že dolgo ne izgleda več kot okrogla miza, na temo o multidisciplinarnih timih.

Prav na koncu bom povzel kak sklep, če bo sprejet, ali pa spremljajoče za svojimi ekrani potolažil, da bodo o vsem lahko prebrali v posebni publikaciji. Za knjižico 8. nacionalne konference bo čim hitreje poskrbelo Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, če bodo le današnji avtorji res takoj oddali svoja izjemno bogata strokovna besedila.

Za uvodni nagovor na 8. nacionalni konferenci ob Dnevu redkih bolezni se lepo zahvaljujem gospodu Poklukarju, nadvse aktivnemu ministru za zdravje v slovenski vladi, v kateri morajo biti za 30-letno samostojno Slovenijo problemi zdravstva, zaradi dveletne pandemije, vsak dan v prvem planu skrbi.



Dr. Robert Medved, dr. med., sekretar

Ministrstvo za zdravje RS

PREDSTAVITEV NAČRTA DELA NA PODROČJU REDKIH BOLEZNI ZA OBDOBJE 2021 DO 2030 TER AKCIJSKEGA NAČRTA ZA LETI 2022 IN 2023

Skrb za osebe in družine z redkimi boleznimi se je kot politična tema začela intenzivneje razvijati v Evropi predvsem po letu 1990. Rezultati aktivnosti so predvsem Uredba o zdravljenih sirotah Evropskega parlamenta in Sveta (1999), Priporočilo sveta o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni (2009) in Direktiva o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu (2011). Tudi politična izjava, ki jo je jeseni 2019 izdala Organizacija združenih narodov o splošnem zdravstvenem varstvu, prvič vključuje redke bolezni. To je na poti priznanja redkih bolezni mogoče razumeti kot zgodovinski korak, kot svetovno zdravstveno prioriteto, saj je bilo to prvič, da so bile redke bolezni vključene v deklaracijo OZN.

Ministrstvo za zdravje je že sorazmerno zgodaj pristopilo k urejanju področja redkih bolezni. Že leta 2011 je bil pripravljen in leta 2012 sprejet prvi Načrt dela na področju redkih bolezni. V okviru diagnostike smo v slovenski zdravstveni sistem, kot eni prvih na svetu, vpeljali napredne genomske tehnologije v diagnostiki redkih bolezni. Od leta 2015 potekajo nacionalne letne konference ob mednarodnem Dnevu redkih bolezni, ki omogočajo izmenjavo strokovnega znanja ter mreženje strokovnjakov s tega področja. Leta 2016 je bila ustanovljena Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni. V letu 2018 je Ministrstvo za zdravje z nakupom tandemskega masnega



spektrometra omogočilo uvedbo presejalnega testiranja novorojenčev za dodatnih 16 vrojenih presnovnih bolezni. Javna agencija za raziskovalno dejavnost Republike Slovenije je v sodelovanju z Ministrstvom za zdravje v okviru Javnega razpisa za izbiro raziskovalnih projektov Ciljnega raziskovalnega programa »CRP-2019« leta 2019 razpisala s področja redkih bolezni dve temi in sicer Razvoj slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže in Projekt Slovenski genom. Na področju dela združenj bolnikov z redkimi boleznimi je prišlo do ustanovitve krovne organizacije Združenja za redke bolezni Slovenije. Spodbujamo tudi vključevanje slovenskih izvajalcev zdravstvene dejavnosti v Evropske referenčne mreže.

Leta 2017 je bilo ustanovljenih 24 evropskih referenčnih mrež, ki povezujejo izvajalce zdravstvenih storitev po vsej 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 in se hkrati uvršča v vrh držav glede sodelovanja z evropskimi referenčnimi mrežami, saj sodeluje v vseh štiriindvajsetih evropskih referenčnih mrežah.

Ministrstvo za zdravje je bilo kljub pandemiji bolezni COVID-19 aktivno na področju redkih bolezni tudi v letih 2020 in 2021. Ker je leta 2020 prvi načrt dela na področju redkih bolezni potekel, je ministrstvo imenovalo delovno skupino, ki je pripravila Načrt dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030. Delovno skupino je sestavljajo 13 članov, predstavnikov Ministrstva za zdravje, Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije, Nacionalnega inštituta za javno zdravje, nevladnih organizacij in izvajalcev zdravstvene dejavnosti. Načrt dela na področju redkih bolezni za naslednje desetletje je bil pripravljen v letu 2021 in skupaj z Akcijskim načrtom za leti 2022 in 2023 potrjen na seji Zdravstvenega sveta januarja 2022 kot vloga za nov zdravstveni program. Načrt dela še posebej izpostavlja personalizirano - inovativno medicino za redke bolezni in integracijo redkih bolezni v družbo in vsebuje štiri ključne cilje in 12 aktivnosti za njihovo uresničevanje. Ključni cilji so diagnostika za preprečevanje in zdravljenje, vrhunska zdravstvena oskrba, deljenje informacij za skupen napredek ter integrirana socialna



oskrba in izobraževanje. Načrt dela je namenjen bolnikom z redkimi boleznimi in njihovim svojcem ter vsem partnerjem v sistemu zdravstvenega varstva, ki lahko s svojim delovanjem vplivajo na oskrbo teh bolnikov, organizacijam pacientov z redkimi boleznimi in vsem prebivalcem Republike Slovenije.

Načrt dela predvideva oblikovanje dvoletnih akcijskih načrtov za uresničevanje ciljev, zastavljenih v Načrtu dela. Delovna skupina je izmed 12 aktivnosti Načrta dela kot prioritete identificirala 5 aktivnosti in pripravila Akcijski načrt za prvo dvoletno obdobje - za leti 2022 in 2023.

Prva izmed aktivnosti, ki je bila v Akcijskem načrtu za leti 2022 in 2023 identificirana kot prioriteta, je Center za nediagnosticirane redke bolezni. Kljub temu da smo v slovenski zdravstveni sistem že vpeljali napredne genomske tehnologije za diagnostiko genetskih bolezni, ostaja del bolnikov z redkimi boleznimi brez diagnoze. Za namen zagotovitve diagnostike vsem osebam z redkimi boleznimi, pri katerih diagnostična obravnava na sekundarnem in terciarnem nivoju ni bila uspešna, je v okviru Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana že ustanovljen nacionalni Center za nediagnosticirane redke bolezni. Njegov cilj je združevati strokovno ekspertizo na nivoju slovenskega zdravstvenega sistema in po potrebi sodelovati z evropskimi referenčnimi mrežami in drugimi mednarodnimi ustanovami pri zagotavljanju vrhunske diagnostične medicine in hkrati z ostalimi terciarnimi ustanovami in laboratoriji na nacionalni ravni, ki izvajajo genetsko diagnostiko. Akcijski načrt predvideva zapolnitev kadrovskih zmogljivosti Centra za nediagnosticirane redke bolezni z zdravnikom, kliničnim genetikom, in diplomirano medicinsko sestro, s posebnimi znanji genomskega svetovalca.

Druga izmed aktivnosti, ki je bila v Akcijskem načrtu za leti 2022 in 2023 identificirana kot prioriteta za izboljšanje obravnave bolnikov z redkimi boleznimi, je ustanovitev in krepitev multidisciplinarnih timov zdravstvenih delavcev za obravnavo redkih bolezni v bolnišnicah in za nemoten prehod bolnikov z redkimi boleznimi iz otroške v odraslo dobo. Ker Slovenija nima specializiranih ambulant za paciente z redkimi boleznimi, so tovrstni pacienti obravnavani v okviru specialističnih ambulant na specialističnem področju glede na poglavitne simptome in znake, ki se pri določeni bolezni pojavljajo. Ker se večina redkih bolezni pojavi že v zgodnjem otroštvu, so to v glavnem subspecialistične pediatrične ambulate. Zaradi



vse boljših metod zdravljenja in razvoja novih zdravil, imamo vse več bolnikov z redkimi boleznimi tudi v odraslem obdobju. Ugotavljamo, da je potrebno oblikovati specializirane multidisciplinarne time za obravnavo redkih bolezni.

Specializirane multidisciplinarne time za obravnavo redkih bolezni je nujno organizirati tako, da bodo lahko zagotavljali tudi naslednje aktivnosti:

- izdelavo individualnega načrta zdravljenja in/ali oskrbe bolnika/otroka,
- opredelitev, kateri specialist ali skupina specialistov bolnika/otroka vodi po diagnostični obravnavi,
- poučitev bolnikov/staršev o možnih zapletih osnovne bolezni ter načinih za zmanjšanje tveganj,
- možnost izvedbe obiskov kritično bolnih bolnikov na domu,
- paliativno oskrbo, kadar je le-ta potrebna,
- izobraževanje in usposabljanje bolnikovih svojcev/staršev otrok z redko boleznijo za ustrezno nego in oskrbo,
- izobraževanje in načrtovanje kliničnih kadrovskih virov ustreznih strok, ki bodo koordinatorji vodenja bolnikov z redkimi boleznimi v odraslosti,
- kontinuirano obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi od rojstva do smrti v okviru vseh terciarnih ustanov, ki bolnike trenutno vodijo in zdravijo,
- psihološko in socialno oskrbo bolnikov z redko boleznijo,
- etični vidiki celostne obravnave redkih bolezni in genskega zdravljenja.

Specializiran multidisciplinarni tim za obravnavo redkih bolezni potrebuje za svoje delovanje naslednje člane:

- 2 zdravnika specialista s specialnimi znanji s področja redkih bolezni,
- 1 diplomirano medicinsko sestro,
- 1 srednjo medicinsko sestro,
- 1 administratorja – timskega koordinatorja,
- 1 kliničnega psihologa,
- 1 socialnega delavca,
- 1 diplomiranega dietetika.

Tretja izmed aktivnosti, ki je bila v Akcijskem načrtu za leti 2022 in 2023 identificirana kot prioriteta, je ustanovitev slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže. V obdobju od decembra



2019 do novembra 2021 je potekal ciljni raziskovalni projekt V3-1912 z naslovom: »Razvoj slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže«. Namen projekta je bil podpora pri vključevanju slovenskih zdravstvenih institucij v evropske referenčne mreže in koordinacija te aktivnosti. V septembru 2021 je bilo v okviru tega projekta organizirano srečanje z naslovom Evropske referenčne mreže in slovenski zdravstveni sistem. Na srečanju je bila jasno izražena potreba po nacionalnem vozlišču za evropske referenčne mreže. Evropske referenčne mreže, predvsem članstvo in sodelovanje v njih, daje slovenskemu zdravstvu in inštitucijam priznanje, bolnikom z redkimi boleznimi pa priložnost najboljše obravnave, kot si jo zaslužijo. Strokovnjaki, ki delujejo na področju redkih bolezni, so zaradi njihove redkosti pogosto v nezavidljivem položaju, pridruževanje vsem 24 evropskim referenčnim mrežam pa jim daje možnost izmenjave znanj in napredovanja tudi na teh redkih področjih. Evropska unija in Evropska komisija nadaljujeta s podporo evropskim referenčnim mrežam in v majhni državi, kot je Slovenija, je ključnega pomena, da delujemo harmonizirano in sodelujemo v vseh 24 evropskih referenčnih mrežah. Podporo nacionalnemu vozlišču so izkazali tudi vsi nacionalni koordinatorji, ki so v okviru srečanja podali svoja mnenja. Zato smo v Akcijskem načrtu predlagali, da se v okviru UKC Ljubljana ustanovi slovensko vozlišče za evropske referenčne mreže v sestavi enega zdravnika specialista in enega administratorja.

Četrta izmed prioritetnih aktivnosti je podpora uvedbi novih programov presejanja novorojencev. Pred letom 2018 je Slovenija izvajala neonatalno presejanje za dve vrojeni bolezni, v letu 2018 pa je Ministrstvo za zdravje z nakupom tandemskega masnega spektrometra omogočilo uvedbo presejalnega testiranja novorojencev za dodatnih 16 vrojenih presnovnih bolezni. Vendar se znanost neprestano razvija in pojavile so se nove možnosti presejanja. Tako tudi shema presejanja iz leta 2018 ne zajema nekaterih bolezni, za katere že obstaja učinkovito zgodnje zdravljenje, na primer za spinalno mišično atrofijo. Bistvenega pomena je, da se zavzemamo za izboljšanje zdravstvenega stanja naših novorojenih otrok, nove generacije, na kateri stoji prihodnost države.

Pediatrična klinika UKC Ljubljana je na Zdravstveni svet, dne 23. 4. 2021, vložila vlogo za nov program z naslovom »Uvedba programa presejanja novorojencev za spinalno mišično atrofijo, težke prirojene okvare imunosti, cistično fibrozo in kongenitalno



adrenalno hiperplazijo». Vloga je bila obravnavana na 3/2021 seji Zdravstvenega sveta, dne 15. 6. 2021. Sprejet je bil sklep, da je vloga strokovno ustrezno napisana ter finančno vzdržna in jo Zdravstveni svet soglasno podpre ter predlaga za vključitev v načrt sistematičnega izvajanja in financiranja.

Peta izmed prioritetenih aktivnosti je spodbujanje povezovanja bolnikov oz. staršev otrok z redko boleznijo med seboj. Bolniki oz. starši otrok z redkimi boleznimi poročajo, da je zanje medsebojno povezovanje izrednega pomena. Pomembne so izkušnje, ki jih o poteku, značilnostih bolezni in zdravljenju pridobijo bolniki sami in njihovi starši. Te informacije bi lahko delili med seboj. Glavno vlogo pri delitvi tovrstnih informacij imajo na področju redkih bolezni nevladne organizacije – društva. Težave pri združevanju bolnikov v društva imajo predvsem bolniki z boleznimi, ki so tako redke, da sta morda v Sloveniji samo eden ali dva bolnika z isto boleznijo. Za te bolnike nikakor ne moremo pričakovati, da bodo ustanovili svoje društvo. Ministrstvo za zdravje bo znotraj javnega razpisa za sofinanciranje programov neposredne pomoči, svetovanja in oskrbe ranljivih, ogroženih oseb, ki jih izvajajo humanitarne organizacije, zagotovilo sredstva za spodbujanje povezovanja bolnikov oz. staršev otrok z redko boleznijo med seboj.

Načrt dela predvideva tudi uvedbo Registra redkih nemalighnih bolezni. Osnovni namen registra je izboljšati obravnavo pacientov z redkimi boleznimi. Register bo zagotovil zanesljive podatke o incidenci in prevalenci, naravnem poteku in značilnostih bolezni, kar bo osnova za nadaljnje upravljanje redkih bolezni v zdravstvenem sistemu. Ministrstvo za zdravje je konec lanskega leta ob pomoči delovne skupine različnih strokovnjakov pripravilo Vzpostavitevni dokument projekta Register redkih nemalighnih bolezni Republike Slovenije. Ministrstvo za zdravje trenutno preučuje predlog financiranja vzpostavitve Registra redkih nemalighnih bolezni in sicer za financiranje nujno potrebnih kadrov.

Področje redkih bolezni je trenutno eno izmed najhitreje razvijajočih se medicinskih področij, ki z razvojem medicinske genetike omogoča, da strokovnjaki odkrivajo nove bolezni praktično na dnevni ravni. Z Načrtom dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030 želi Ministrstvo za zdravje še naprej zagotavljati bolnikom z redkimi boleznimi ustrezno in sodobno oskrbo.



Prof. dr. Zvonka Zupanič Slavec, dr. med.

Inštitut za zgodovino medicine Medicinske fakultete UL

ZGODOVINA REDKIH BOLEZNI IN NJIHOVIH ODKRITELJEV

V POKLON PIONIRJU ODKRIVANJA REDKIH BOLEZNI PRI SLOVENCIH, PRIM. LUKU PINTARJU

Od nekdaj so obstajale redke bolezni, ki so posameznike prizadele tako ali drugače: nekatere prikrajšale za življenje na samem začetku, drugim je bilo dano živeti dlje časa, a z različnimi težavami, ki so se lahko stopnjevale in puščale posledice na fizični, psihični in duhovni ravni.

Socializacija medicine se je intenzivneje razvijala od sredine 19. stoletja in poskušala z uvedbo Bismarckovega modela zdravstvenega zavarovanja ponujati roko zdravstvene pomoči tudi socialno bolj ogroženim skupinam. Od leta 1889 je bila uvedena tudi v slovenskih deželah avstro-ogrske monarhije. S socializacijo medicine je v novi jugoslovanski državi, po razpadu monarhije, intenzivno nadaljeval minister za zdravje na področju higiene v Beogradu, dr. Andrija Štampar. Njegova filozofija je bila, da je treba pristopiti k preprostemu človeku, ki zaradi svoje finančne nemoči ni mogel priti do zdravnika. Tako je dr. Štampar vpeljal zdravstvene domove s posameznimi dispanzerji za posebej ogrožene skupine, z dispanzerji za matere in otroke ter ženske v reproduktivni dobi, šolsko mladino, dispanzerje za razširjene nalezljive bolezni, kot so bile tuberkuloza, sifilis in trahom, po drugi svetovni vojni pa je bilo po ruskem Semaškovem modelu več pozornosti namenjene tudi delavcem in področju medicine dela.



Za redke bolezni je značilno, da so jih zdravniki začeli intenzivneje preučevati šele, ko se je medicina začela uspešneje razvijati. Druga polovica 19. stoletja in prva polovica 20. stoletja sta prinesli veliko uspešnih ugotovitev o teh boleznih, do njih pa so večinoma prišli zdravniki s področij nevrologije in dermatovenerologije, kasneje pa tudi pediatrije in hematologije. To so področja, na katerih se redke bolezni še posebej pogosto pojavljajo. Med evropskimi državami se je takrat raziskovalno delo najintenzivneje razvijalo predvsem v francoski nevrologiji, nemški dermatovenerologiji, pa pri skandinavskih narodih, Fincih in Norvežanih, redkeje pa v Združenih državah Amerike. Vsem tem zdravnikom in njihovim sodelavcem je bilo skupno, da so čutili ne le globoko zavezanost zdravniškemu poslanstvu, ampak tudi veliko sočutje do svojih bolnikov, ki so trpeli in jim pri tem niso mogli veliko pomagati.

Neredko se je tudi zgodilo, da so do pomembnih ugotovitev prišli zdravniki, ki so tudi sami utrpeli težje življenjske preizkušnje in zato še bolj čutili potrebo, da pomagajo pomoči potrebnim posameznikom z redkimi boleznimi.

V pričujočem pregledu se dotikamo raziskovalcev in njihovega dela za bolezni, katerih društva so povezana v Združenju za redke bolezni Slovenije. Historični pregled bo povzel mišične distrofije različnih raziskovalcev, po katerih se imenujejo: bulozno distrofično epidermolizo, Fabryjevo bolezen, Gaucherjevo bolezen, redke bolezni krvi, Von Willebrandovo bolezen, Huntingtonovo bolezen in fenilketonurijo. Vse te bolezni se imenujejo po njihovih raziskovalcih in odkriteljih, ki so bili praviloma izjemni zdravniki kliniki in / ali raziskovalci, ki so svoja spoznanja objavili v strokovnem časopisju ter bili neredko zanje tudi mednarodno priznani. Zgodilo pa se je tudi, da so bili ob vsej veličini svojega dela spregledani in pozabljeni. Tukaj je primerno mesto, da se jim s kratkimi prikazi njihovih življenjskih poti in strokovnih spoznanj zahvalimo za neprecenljivi trud in ne le intelektualno, ampak tudi humanistično presežnost, saj so s svojim delom humanizirali življenja mnogih ljudi, ki so jih prizadele redke bolezni. V tem prispevku bomo obravnavali:

- A. distrofike z Duchennovo mišično distrofijo, Beckerjevo distrofijo, Friedreichovo distrofijo in Pompejevo boleznijo;
- B. bolnike z bulozno epidermolizo (Haloiseau-Siemens);
- C. bolnike s Fabryjevo boleznijo;
- D. bolnike z Gaucherjevo boleznijo;



- E. bolnike s krvnimi boleznimi: mdr. De Guglilmovo boleznijo, Moskowitzev sindrom, Kahlerjevo boleznijo;
- F. bolnike s hemofilijo A, B, med njimi tokrat predvsem bolnike s von Willebrandovo boleznijo;
- G. bolnike s Huntingtonovo boleznijo;
- H. bolnike s fenilketonurijo.

A. DUCHENNOVA MIŠIČNA DISTROFIJA, BECKEROVA DISTROFIJA, FRIEDREICHOVA DISTROFIJA, POMPEJEVA BOLEZEN

a. Duchennova mišična distrofija

Bolezen je leta 1860 prvi opisal francoski nevrolog Guillaume Benjamin Amand Duchenne, vzrok pa je bil odkrit šele leta 1986, ko so raziskovalci na kromosomu X identificirali gen, ki, če je poškodovan (mutiran), vodi do Duchennove mišične distrofije.



Guillaume-Benjamin-Amand Duchenne¹ (de Boulogne) (1806–1875) je bil francoski nevrolog, ki je obudil Galvanijeve raziskave in pomembno prispeval k napredku elektrofiziologije. Pri 19. letih je diplomiral na univerzi v Douaiju, nato pa se izpopolnjeval pri številnih uglednih pariških zdravnikih. Zaradi njegovega razumevanja nevronske poti in njegovih diagnostičnih inovacij, kot so biopsija globokih tkiv, testi živčne prevodnosti in klinična fotografija, ga štejemo za začetnika sodobne nevrologije v svetu.

Leta 1835 je začel eksperimentirati s terapevtsko »elektropunkturo«, s katero so pod kožo dajali električni šok z ostrimi elektrodami za stimulacijo mišic. Razvil je neinvazivno tehniko mišične stimulacije, ki uporablja faradični šok na površini kože. Bil je prvi klinik, ki je izvajal mišično biopsijo z Duchennovim trokarjem. Leta 1855 je formaliziral diagnostična načela elektrofiziologije in uvedel elektroterapijo. Duchennova ilustrirana monografija »*Mécanisme de la physionomie humaine*« je bila prva študija o fiziologiji čustev in je zelo vplivala na Darwinovo delo o človekovi evoluciji in čustvenem



izražanju. Pokazal je tudi, da nasmehi, ki izhajajo iz resnične sreče, ne uporabljajo le mišic ust, ampak tudi mišice oči. Leta 1862 je bila objavljena prva izdaja njegovega dela *Mehanizem človeške fizionomije*, njegov najpomembnejši prispevek k medicinski znanosti, plod skoraj 20-letnega raziskovanja, pa je »Duchennova fiziologija gibov«.

Največji pečat je pustil na področju miopatij. Po njem so poimenovane Duchennova mišična distrofija (DMD), Duchenne-Aranova spinalna mišična atrofija, Duchenne-Erbova paraliza, Duchennova bolezen (*tabes dorsalis*) in Duchennova paraliza (progresivna bulbarna paraliza).²

b. Beckerjeva distrofija

Beckerjeva mišična distrofija je Duchennovi mišični distrofiji podobna bolezen, a poteka brez mentalne prizadetosti in v blažji obliki. Simptomi se pojavijo kasneje, v puberteti. Bolniki običajno lahko hodijo do 20. ali 30. leta starosti, doživijo okoli 40 let. Bolezen je dobila ime po nemškem zdravniku **Petru Emilu Beckerju**, ki je to različico DMD prvi opisal v 50. letih 20. stoletja.



Peter Emil Becker³ (1908–2000) je bil nemški nevrolog, psihiater in genetik. Po njem sta poimenovani Beckerjeva mišična distrofija in Beckerjeva miotonija. Od leta 1998 združenje *Gesellschaft für Neuropädiatrie* podeljuje **Peter-Emil-Becker-Preis**, nagrado za posebne dosežke na področju otroške nevrologije.

Medicino je študiral v Marburgu, Berlinu, Münchnu, Dunaju in Hamburgu, diplomiral je leta **1933**. Nato se je izpopolnjeval iz nevrologije in psihiatrije v Hamburgu in Freiburgu. Med letoma **1934 in 1936 je deloval na Inštitut Kaiser Wilhelm za antropologijo, človeško dednost in evgeniko**, pod vodstvom Eugena Fischerja. Med tem, ko je bil na KWI-A, je Becker sodeloval tudi z uglednim genetikom, specialistom za evgeniko in članom nacistične stranke dr. Fritzom Lenzom.

Becker je bil od leta 1934 član SA (Sturmabteilung), leta 1940 pa se je pridružil nacistični stranki. Po vojni je bil zaradi članstva v teh



organizacijah odpuščen z univerze v Freiburgu; vendar je bil leta 1947 formalno denacificiran in je pridobil *venia legendi* na Univerzi v Freiburgu. Leta 1957 je bil imenovan za **profesorja človeške genetike na Univerzi v Göttingenu**, kjer je deloval do svoje upokojitve leta 1975.⁴



c. Friedreichova distrofija

Friedreichova ataksija je **redka genetska bolezen**, ki povzroča **težave pri hoji, izgubo občutljivosti v rokah in nogah ter moten govor**. Znana je tudi kot **spinoce-rebelarna degeneracija**.

Gre za **avtosomno recesivno ataksijo**, ki je posledica mutacije **genskega lokusa na kromosomu 9**. »Ataksija« pomeni pomanjkanje koordinacije. Entiteto je leta 1863 prvič opisal nemški profesor medicine **Nikolaus Friedreich**⁵ (1825–1882). **Friedreichova ataksija** je bila najzgodnejša od podedovanih ataksij, ki jih je bilo mogoče razlikovati od drugih lokomotornih ataksij

in je najpogostejša od avtosomno recesivnih ataksij. Predstavlja vsaj 50 % primerov dednih ataksij v večini velikih serij.⁶



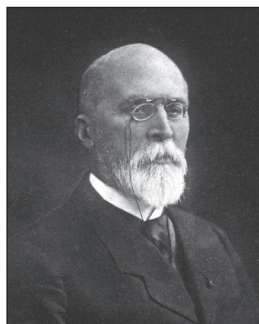
d. Pompejeva bolezen

Leta 1932 je nizozemski patolog **Johannes Cassianus Pompe**⁷ (1901–1945) opisal bolezen pri **sedemmesečnem dojenčku**, ki je umrl zaradi **idiopatske hipertrofije srca**; poleg težav s srcem je imel dojenček tudi **splošno mišično oslabelost**.

Med obsežnim delom z laboratorijskimi živalmi je Duvejev kolega Henri Hers ugotovil, da bi **pomanjkanje encima v lizosomih GAA, encima, ki razgrajuje glikogen**, pojasnilo simptome Pompejeve bolezni. Ugotovil je, da je **Pompejeva bolezen lizosomska motnja shranjevanja (LSD)**.⁸



B. HALLOPEAU-SIEMENS



François Henri Hallopeau⁹ (1842–1919) je bil **francoski dermatolog**. Leta 1893 je postal član Académie de Médecine. Leta 1889 je skoval medicinski izraz »trihotilomanija«. Leta 1871 je skoval tudi besedo »antibiotique«, da bi opisal snov, ki nasprotuje razvoju življenja. Selmanu Waksmanu – odkril je streptomycin – so kasneje pripisali zasluge, da je skoval besedo »antibiotik« za opis takšnih spojin, ki so bile pridobljene iz drugih živih organizmov.¹⁰

Bulозна distrofična epidermoliza je redka skupina **dednih mehanobuloznih motenj**, za katere so značilni mehurji in brazgotinjenje kože in sluznic, te lezije pa povzročajo manjše travme, povezana je tudi z distrofijo nohtov. **Podeduje se bodisi avtosomno recesivno ali dominantno**. Povzročajo okvare ultrastrukturne entitete, znane kot sidrna fibrila, kar povzroči ločitev *sublaminae densae*. Recesivni tip bolezni je razvrščen na **Hallopeau-Siemens** in **ne-Hallopeau-Siemens**.¹¹

C. FABRYJEVA BOLEZEN

Fabryjevo bolezen sta leta **1898** prvič neodvisno opisala **dermatolog Johannes Fabry** in **kirurg William Anderson**. Leta **1952** so ugotovili, da je posledica **nenormalnega shranjevanja lipidov**.

Leta **1898** sta William Anderson in Johannes Fabry opisala **rdeče-vijolične makulopapulozne kožne lezije**, značilne za Fabryjevo bolezen, in omenila tudi prisotnost **proteinurije**. Štiri desetletja pozneje je Maximiliaan Ruiters zaključil, da je *angiokeratoma corporis diffusum* kožna manifestacija **dedne sistemske notranje bolezni**. Leta 1947 so obdukcijski izsledki dveh umrlih zaradi uremije razkrili **sklerozo glomerulov**. Takrat se je upoštevala tudi prisotnost **tezavrizma**. Prva biopsija ledvične ige leta 1958 je pokazala vakuolacijo in raztezanje celic glomerularnih snopov in distalnih tubulov, kar kaže na motnjo shranjevanja. Pri teh bolnikih je bila motena tudi **sposobnost**



koncentracije urina. Leta 1967 je bilo opisano **pomanjkanje encima ceramidetriheksosidaza/-galaktozidaza A**, značilno pri bolnikih s Fabryjevo boleznijo.¹²



Johannes Fabry¹³ (1860–1930) je bil nemški dermatolog. Študiral je medicino na univerzah v Bernu in Berlinu, doktoriral je leta 1886. Po diplomi se je izpopolnjeval iz dermatologije pri Josephu Doutrelepontu na Univerzi v Bonnu in pri Hugu Ribbertu v Zürichu. Od leta 1889 do 1929 je bil glavni zdravnik kožne klinike v občinski bolnišnici Dortmund, ki je pod njegovim vodstvom postala vodilni center za dermatologijo.

Njegovo ime je povezano s »Fabryjevo boleznijo«, redko, podedovano presnovno boleznijo, za katero so značilne **telangiektatske kožne lezije, odpoved ledvic in motnje srčno-žilnega, prebavnega in centralnega živčnega sistema**. Leta 1898 je opisal dermatološke značilnosti bolezni pri **13-letnem dečku in to stanje poimenoval** purpura haemorrhagica nodularis. Bolezen se imenuje tudi »**Anderson-Fabryjeva bolezen**«; britanski kirurg William Anderson je namreč neodvisno od Fabryja spremljal napredovanje bolezni v skoraj 20 letih pri 39-letnem bolniku.¹⁴

D. GAUCHERJEVA BOLEZEN

Philippe Charles Ernest Gaucher¹⁵ (1854–1918) je bil francoski dermatolog, rojen v departmaju Nièvre. Leta 1882 je doktoriral in kmalu



zatem sprejel vodstvo internega oddelka v bolnišnici Necker. V naslednjih letih je bil inštruktor na več klinikah v Parizu. Poučeval je patološko anatomijo, bakteriologijo, histologijo in dermatologijo. Leta 1902 je nasledil Jeana Alfreda Fournierja (1832–1914) na univerzitetni katedri za dermatologijo in sifilidologijo. Gaucher je bil tudi ustanovitelj revije o spolnih boleznih *Annales des Maladies Vénériennes*.¹⁶



Gaucherja se spominjamo po njegovem opisu motnje, ki naj bi postala znana kot Gaucherjeva bolezen. Leta 1882, ko je bil še študent, je to bolezen odkril pri 32-letni ženski, ki je imela povečano vranico. Takrat je Gaucher menil, da gre za obliko raka vranice, in je svoje ugotovitve objavil v svoji doktorski disertaciji z naslovom »*De l'epithelioma primitif de la rate, hypertrophie idiopathique de la rate sans leucemie*«. Šele leta 1965 je bila razumljena biokemična narava Gaucherjeve bolezni.¹⁷

E. REDKE BOLEZNI KRVÍ

V seznam redkih bolezni sodijo poleg prirojenih in pridobljenih motenj v strjevanju krvi praktično vse levkemije, tako akutne kot kronične, in njim sorodne bolezni, kot so maligni limfomi in diseminirani plazmocitom (multipli mielom).

Pridobljena hemofilija A

Pridobljena hemofilija A je redka prirojena motnja v hemostazi zaradi pridobljenih protiteles proti faktorjema VIII ali IX. Zbolevalo tako moški kot ženske in je pogosto prvi znak skrite druge, predvsem maligne bolezni. Zdravljenje je podobno kot pri klasični hemofiliji.¹⁸

Di Guglielmova bolezen

Di Guglielmova bolezen je akutna eritrolevkemija. Je zelo redka, s posebnimi morfološki značilnostmi, saj je prizadeta tako bela kot rdeča vrsta krvničk. Leta 1917 je **Giovanni Di Guglielmo**, takrat mlad sodelavec Adolfa Ferrate na Univerzi v Neaplju v Italiji, v *Folia Medica* opisal bolnika s hematološko motnjo, za katero je značilno povečano število granulocitov, eritrocitov in trombocitov ter prisotnost prekurzorjev vseh teh elementov.



Giovanni Di Guglielmo¹⁹ (1886–1961) je bil v Braziliji rojeni italijanski hematolog. Leta 1911 je diplomiral iz medicine in kirurgije na univerzi v Neaplju. Leta 1916 je pridobil univerzitetno kvalifikacijo za poučevanje specialne patologije. Med prvo svetovno vojno je služil kot sanitetni poročnik, v tem času pa je začel pisati o eritrolevkemiji



in drugih levkemičnih boleznih. Leta 1927 je bil imenovan za profesorja na Univerzi v Modeni, poučeval pa je tudi na univerzah v Pavii, Catanii, Neaplju in Rimu. Ustanovil in vodil je tudi več zdravstvenih ustanov in dve znanstveni reviji *Progresso medico* in *Haematologica*. V svojih hematoloških študijah je pokazal premik v periferni krvi Gaucherjevih celic in prepoznal eritroidni otok kot »anatomsko in funkcionalno enoto«. Mednarodno priznanje je prejel za odkritje akutne eritroidne levkemije, znane tudi kot »Di Guglielmov sindrom« ali »Di Guglielmova bolezen«. Bil je avtor več kot 230 znanstvenih publikacij.²⁰



Moskowitzev sindrom

Trombotična trombocitopenična purpura ali Moskowitzev sindrom je redka pridobljena, ali še redkeje prirojena, motnja v strjevanju krvi, danes pogostejše prisotna kot redek zaplet Covida-19 ali cepljenja proti njemu. Prvi jo je opisal **dr. Eli Moskowitz**²¹ (1879–1964) leta 1924. Mehanizem nastanka je bil spoznan v 80. in 90. letih 20. stoletja. Gre za mikroangiopatijo, povezano s trombocitopenijo in hemolizo, ki povzroča disfunkcijo organov, kot sekundarno razširjeno mikrovaskularno trombozo.²²

Von Willebrandova bolezen

Bolezen je leta 1924 identificiral Erik Adolf von Willebrand, ko je preučeval veliko družino, ki je trpela za motnjo krvavitve, za katero se je zdelo, da se razlikuje od hemofilije. V literaturi jo je prvič opisal leta **1926**. Zanj je značilno pomanjkanje ali okvara von Willebrandovega faktorja, beljakovine, ki omogoča homeostazo. Obstajata prirojena in pridobljena oblika bolezni.²³



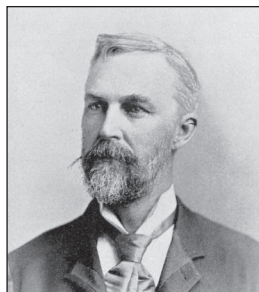
Erik Adolf von Willebrand²⁴ (1870–1949) je bil finski zdravnik. Leta 1896 je na Univerzi v Helsinkih diplomiral iz medicine in leta 1899 doktoriral. V letih 1900–1930 je delal na Univerzi v Helsinkih. Bil je predstojnik Internističnega oddelka (1908–1933) in primarij v bolnišnici v Helsinkih (1922–1931). Po njem sta poimenovana Von Willebrandova bolezen in von



Willebrandov faktor. Raziskoval je tudi metabolizem, debelost in protin in bil eden prvih finskih zdravnikov, ki je uporabil insulin za zdravljenje diabetične kome.²⁵

Huntingtonova bolezen

Huntingtonova bolezen je dedna nevrodegenerativna bolezen, poimenovana po Georgeu Huntingtonu. Leta 1872 je bolezen opisal med prebivalci East Hamptona na Long Islandu v ZDA. Gen, ki povzroča bolezen, so odkrili leta 1993.²⁶



George Huntington²⁷ (1850–1916) je bil ameriški zdravnik z Long Islanda v New Yorku. Leta 1871 je diplomiral na *College of Physicians and Surgeons of Columbia University*. Že v zgodnjih letih zdravniške kariere je poročal o družinskem pojavljanju demence in horee pri osebah srednjih let, ki se deduje avtosomno dominantno. Poročal je tudi o vrsti primerov, ki sta jih v preteklosti pregledala njegov oče in dedek. Družine, ki jih je preučeval, so bile prednice Jeffreyja Francis, ki se je leta 1634 izselil iz Anglije in je s seboj nosil gen. G. Huntington je, ko je bil star komaj 20 let, leta 1872 predstavil svoja opažanja z naslovom »*On chorea*«.²⁸

Kahlerjeva bolezen

Kahlerjeva bolezen je vrsta raka, ki se začne v belih krvničkah. Bolezen je poimenovana po Ottu Kahlerju, ki je prvi opisal bolezen. Običajno se za bolezen uporabljata sinonima multipli mielom in disseminirani plazmacitom, le redko pa se še vedno uporablja izraz Kahlerjeva bolezen (npr. na Nizozemskem).²⁹



Otto Kahler³⁰ (1849–1893) je bil avstrijski zdravnik in patolog. Leta 1871 je doktoriral na Karlovi Univerzi v Pragi, nato je bil pripravnik in asistent pri prof. Josephu Halli, leta 1882 pa je bil imenovan za izrednega profesorja. Leta 1878 sta s češkoslovaškim nevrologom Arnoldom Pickom začela raziskovati patologijo in



patološko anatomijo osrednjega živčnega sistema, kar je pripeljalo do odkritja pravila za razporeditev vlaken v zadnje vzpenjače hrbtenjače (Kahler-Pickov zakon, 1880). Leta 1885 je opisal primer multiplnega mieloma. Tudi sam je imel raka.^{31, 32}

H. FENILKETONURIJA

Fenilketonurijo je odkril norveški zdravnik Ivar Asbjørn Følling leta 1934, ko je opazil, da je hiperfenilalaninemija povezana z motnjo v duševnem razvoju. Na Norveškem je ta motnja znana kot Føllingova bolezen, poimenovana po njenem odkritelju. Fenilketonurija je postala paradigma dednih presnovnih motenj. Omogočila je tudi prvo biokemično razlago duševne zaostalosti. To je spodbudilo široko iskanje te motnje s **presejalnim testiranjem novorojenčkov**.³³



Ivar Asbjørn Følling³⁴ (1888–1973) je bil norveški zdravnik in biokemik. Študiral je kemijo na Norveškem tehnološkem inštitutu v Trondheimu in diplomiral leta 1916. Nato je odšel na univerzo Kristiania (danes Univerza v Oslu) in leta 1922 diplomiral iz medicine. Po podiplomskem delu na Norveškem in v tujini na Danskem, v Angliji, na Dunaju in v ZDA se je leta 1929 vrnil na Norveško. Od leta 1932 je Følling zasedel vrsto zdravstvenih delovnih mest v Oslu, vrhunec pa je

bilo mesto profesorja biokemije in glavnega zdravnika v osrednjem laboratoriju v norveški nacionalni raziskovalni bolnišnici *Oslo University Hospital*. Følling je bil več kot 30 let profesor biokemije na Univerzi v Oslu. Leta 1958 se je upokojil.

Leta **1934** je Følling v Univerzitetni bolnišnici v Oslu videl mlado žensko po imenu Borgny Egeland. Imela je dva otroka, Liv in Daga, ki sta bila ob rojstvu normalna, a sta pozneje **razvila duševno zaostalost**. Ko je bil Dag star približno eno leto, je mama zaznala močan vonj njegovega urina. Følling je od otrok pridobil vzorce urina in po številnih testih ugotovil, da je snov, ki povzroča vonj v urinu, **fenilpiruvična kislina**. Sklenil je, da so imeli otroci v urinu presežek fenilpiruvične kisline, stanje, ki so ga poimenovali **fenilketonurija**. To nenormalno



stanje zaradi dednega pomanjkanja encima fenilalanin hidroksilaze odraža nezmožnost razgradnje aminokislina fenilalanin.

Føllingsovo odkritje je dalo podlago za t. i. presnovni pregled novorojenčkov. Danes se za odkrivanje bolezni pri novorojenčkih izvaja presejalni krvni test za to bolezen. **S posebno prehrano z nizko vsebnostjo fenilalanina lahko novorojenčki** s fenilketonurijo zrastejo in se razvijejo v normalne otroke in odrasle. Føllingovo delo je bilo prepozno, da bi Liv in Daga rešilo hude progresivne duševne zaostalosti (in v Dagovem primeru smrti), vendar je od takrat rešilo na tisoče otrok. Rečeno je bilo: »Mnogi menijo, da je Følling najpomembnejši medicinski znanstvenik, ki ni prejel Nobelove nagrade za fiziologijo ali medicino.«³⁵

OBRAVNAVA FENILKETONURIJE V SLOVENIJI

Prvi **presejalni program** za odkrivanje fenilketonurije je bil uveden leta 1964 v Massachusettsu, v ZDA. **V Sloveniji** (prof. dr. Marij Avčin) je bil **prvi primer** fenilketonurije ugotovljen leta 1956 pri dveh majhnih deklicah, presejalni program, ki ga je vodil *Institut SR Srbije za zdravstveno zaščito matere in otroka*, pa se je začel leta 1967. Program je deloval le do leta 1971, od leta 1979 pa presejanje novorojenčkov poteka v vseh slovenskih porodnišnicah.³⁶ Na področju fenilketonurije je bil pionir pediater dr. Luka Pintar.



Dr. Luka Pintar³⁷ (r. 1929) je upokojeni zdravnik pediater in naravoslovni fotograf. V Ljubljani je zaključil gimnazijo in Medicinsko fakulteto in se usmeril v pediatrijo. Štejemo ga za pionirja fenilketonurije pri Slovencih, saj je zaslužen za vpeljavo presejalnega testiranja novorojenčkov. To je izjemno pomembno, saj zgodnje odkrivanje genetske motnje pomeni uspešno

obvladovanje ali zdravljenje in s tem izboljšanje kakovosti življenja. Ob njegovi upokojitvi so v Sloveniji odkrili že preko 100 otrok s fenilketonurijo. Poleg dela na diagnostičnem področju je predstavil tudi zdravljenje fenilketonurije (in galaktozemije) z dieto.^{38, 39}



REFERENCE

1. Portret Duchenne de Boulogne. Vir: Duchenne de Boulogne [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Duchenne_de_Boulogne
2. Duchenne de Boulogne [internet]. Encyclopedia Britannica, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://www.britannica.com/biography/Duchenne-de-Boulogne>
3. Portret Peter Emil Becker. Vir: Peter Emil Becker [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Peter_Emil_Becker
4. Peter Emil Becker [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Peter_Emil_Becker
5. Portret Nikolaus Friedreich. Vir: https://en.wikipedia.org/wiki/Nikolaus_Friedreich
6. Chawla J. Friedreich Ataxia [internet]. Medscape [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://emedicine.medscape.com/article/1150420-overview>
7. Portret Pompe Disease. Vir: https://en.wikipedia.org/wiki/Joannes_Cassianus_Pompe
8. Pompe Disease [internet]. Understanding Animal Research [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://www.understandinganimalresearch.org.uk/why/human-health/pompe-disease/>
9. Portret François Henri Hallopeau. Vir: François Henri Hallopeau [internet]. Wikipedia, 2020 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Fran%C3%A7ois_Henri_Hallopeau
10. François Henri Hallopeau [internet]. Wikipedia, 2020 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Fran%C3%A7ois_Henri_Hallopeau
11. Kang GS, et al. A case of non-hallopeau-siemens recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Ann Dermatol*. 2009; 21 (1): 49-52.
12. Gaggl M, et al. The Renal History of Fabry Disease. *G Ital Nefrol*. 2016; 33 Suppl 66: 33.S66.14.
13. Portret Johannes Fabry. Vir: Johannes Fabry [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Johannes_Fabry
14. Johannes Fabry [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Johannes_Fabry
15. Portret Philippe Gaucher. Vir: https://en.wikipedia.org/wiki/Philippe_Gaucher
16. The History of Gaucher Disease [internet]. National Gaucher Foundation [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://www.gaucherdisease.org/blog/the-history-of-gaucher-disease/>
17. About Gaucher [internet]. Gaucher Association, 2022 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://www.gaucher.org.uk/about_gaucher
18. Acquired Hemophilia [internet]. National Organization for Rare Disorders (NORD) [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://rarediseases.org/rare-diseases/acquired-hemophilia/>



19. Portret Giovanni Di Guglielmo. Vir: https://it.wikipedia.org/wiki/Giovanni_Di_Guglielmo
20. Bain BJ. Di Guglielmo and his syndromes. *Br J Haematol*. 2003; 120 (6): 939–43.
21. Portret Eli Moskowitz. Vir: <https://litfl.com/eli-moschcowitz/>
22. Joly BS, Coppo P, Veyradier A. Thrombotic thrombocytopenic purpura. *Blood*. 2017 25; 129 (21): 2836–46.
23. Nilsson IM. The history of von Willebrand disease. *Haemophilia*. 1999; 5 Suppl 2: 7–11.
24. Portret Erik Adolf von Willebrand vir [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Erik_Adolf_von_Willebrand
25. Erik Adolf von Willebrand. Vir: Erik Adolf von Willebrand [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Erik_Adolf_von_Willebrand
26. History of Huntington's Disease [internet]. Huntington's Disease Society of America [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://hdsa.org/what-is-hd/history-and-genetics-of-huntingtons-disease/history-of-huntingtons-disease/>
27. Portret George Huntington. Vir: https://en.wikipedia.org/wiki/George_Huntington
28. Bhattacharyya KB. The story of George Huntington and his disease. *Ann Indian Acad Neurol*. 2016; 19 (1): 25–8.
29. Multiple myeloma / Kahler's disease [internet]. *Belgian Journal of Haematology*, 2022 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://www.bjh.be/conditions/multiple-myeloma/>
30. Portret Otto Kahler. Vir: https://en.wikipedia.org/wiki/Otto_Kahler
31. Čech P. Otto Kahler and his family: II. Ripening years in Prague. *Vnitr Lek*. 2019; 65 (5): 379–89.
32. Otto Kahler [internet]. Whonamedit [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: <https://www.whonamedit.com/doctor.cfm/629.html>
33. Følling I. The discovery of phenylketonuria. *Acta Paediatr Suppl*. 1994; 407: 4–10.
34. Portret Ivar Asbjørn Følling vir: <https://academic.oup.com/labmed/article/41/2/118/2504941>
35. Ivar Asbjørn Følling [internet]. Wikipedia, 2021 [dostop 26. 2. 2022]. Dosegljivo na: https://en.wikipedia.org/wiki/Ivar_Asbj%C3%B8rn_F%C3%B8lling
36. Pintar L. Rezultati zgodnjega odkrivanja bolnikov s fenilketonurijo v Sloveniji. *Zdrav Vestn* 1983; 52: 559–62.
37. Portret Luka Pintar. Vir: Sajovic T. Luka Pintar, sopotnik Proteusa in človek, ki je poznal Pavla Grošlja. *Proteus* 2018; 81(1): 6–11.
38. Sajovic T. Luka Pintar, sopotnik Proteusa in človek, ki je poznal Pavla Grošlja. *Proteus* 2018; 81(1): 6–11.
39. Zupanič Slavec Z. Prim. Luka Pintar. Neobjavljeni intervju 2003. Arhiv Inštituta za zgodovino medicine MF UL.



Prof. dr. Borut Peterlin, dr. med.

Klinični inštitut za genomsko medicino, UKC Ljubljana

DIAGNOSTICIRANJE REDKIH BOLEZNI IN VLOGA KLINIČNEGA INŠTITUTA ZA GENOMSKO MEDICINO (KIGM) V SLOVENIJI

Pravočasno diagnosticiranje redkih bolezni je pomembno, saj potrditve diagnoze predstavlja konec pogosto večletnega iskanja vzroka bolezni pri različnih specialistih. Prav tako je pravočasno diagnosticiranje pomembno za oceno nadaljnjega poteka bolezni, zdravljenje in preprečevanje.

Ker so bolezni redke, trenutno jih poznamo približno 8.000, je diagnostični izziv velik. Ne samo za specializirane terciarne diagnostične centre, ampak za celotni zdravstveni sistem, ki mora bolnikom zagotoviti pot do terciarnih centrov.

V zadnjih 10 letih je razvoj genetske tehnologije prinesel revolucijo v diagnostiko. Ocenjuje se namreč, da je okoli 80 % redkih bolezni genetskega izvora. Poznamo že več kot 4.200 genov, mutacije katerih lahko povzročajo več kot 6.000 bolezni, vsako leto pa odkrivamo tudi nove povezave.

Na Kliničnem inštitutu za genomsko medicino UKC Ljubljana smo bili med prvimi v svetu, ki smo v sodelovanju z Zavodom za zdravstveno zavarovanje vpeljali v nacionalni zdravstveni sistem novo tehnologijo. S tem smo bistveno izboljšali dostop in skrajšali čas do genetske diagnostike, saj smo bili v predhodnem obdobju odvisni od diagnostičnih storitev v tujini.



Za uspešen prenos novih zdravstvenih tehnologij v vsakdanje klinično delo smo vpeljali številne izvirne pristope. Za izboljšanje prepoznavanja ustreznosti uporabe nove tehnologije, zagotavljanja vzdržnosti stroškov in pojasnjevanja rezultatov testiranja smo kliničnega genetika vključili med napotne zdravnike in laboratorijske medicinske genetike.

Razvili smo inovativen diagnostični pristop, s katerim smo izboljšali diagnostični izplen naprednega genetskega testiranja. Genetsko diagnozo tako ugotovimo pri okoli 40 % testiranih pacientov in z novo tehnologijo letno odkrijemo vzrok bolezni pri okoli 400 bolnikih z redkimi boleznimi.

V okviru KIGM smo organizirali Center za nediagnosticirane redke bolezni, v okviru katerega obravnavamo tiste bolnike, za katere ocenimo, da lahko z dodatnimi kliničnimi in genomskimi pristopi, kot sta na primer sekvenciranje celotnega genoma in optično genomsko mapiranje, prispevamo k prepoznavanju genetskega vzroka bolezni.

V zadnjih letih smo pri slovenskih bolnikih odkrili genetske spremembe v več kot 1.100 genih, kar kaže na pestrost genetskih vzrokov redkih bolezni v slovenski populaciji. Prispevali smo k odkritju 11 novih genov za bolezni pri človeku.

S kliničnim delom in s Slovenskim genomskim projektom, skupaj s sodelavci s Pediatrične klinike UKC Ljubljana in partnerji z Onkološkega inštituta, Medicinske fakultete in Zavoda RS za transfuzijsko medicino, izpopolnjujemo slovensko genomsko bazo patoloških in benignih genetskih različic, kar pomembno prispeva k diagnostični uspešnosti.

Slovenska genomsko baza različic je tudi osnova za pristop k preventivni in personalizirani medicini, saj omogoča razvoj genomskih presejalnih testov v različnih obdobjih človeškega življenja, prilagojenih za slovensko populacijo; tako pri načrtovanju potomstva kot tudi v obdobju novorojenčka in v odrasli dobi.

Z razvojem genetike kot stroke in z vključevanjem v mednarodne povezave zagotavljamo slovenskim bolnikom z redkimi boleznimi dostop do vrhunskih genetskih diagnostičnih storitev.



◀ **Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.^{1,2}**
doc. dr. Barbka Repič Lampret, spec. med. biokem.^{2,3}
Ana Drole Torkar, dr. med.^{1,2}
Žiga Iztok Remec, univ. dipl. biol.³
doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.^{1,2}
doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.^{1,2}

¹ Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana.

² Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani.

³ Klinični inštitut za specialno laboratorijsko diagnostiko, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana.

NACIONALNI SISTEM PRESEJANJA NOVOROJENCEV ZA (REDKE) BOLEZNI – STANJE 2022 IN VIZIJA

UVOD

Presejanje novorojencev (NBS) je javnozdravstveni program s ciljem predsimpltomatskega odkrivanja otrok s prirojeno boleznijo za preprečitev ali blažitev posledic nezdravljene bolezni. Presejanje se je začelo leta 1963 v ZDA s pomočjo Guthriejevega testa za odkrivanje fenilketonurije (PKU), v Sloveniji pa presejamo novorojence za PKU (od leta 1979) ter kongenitalno hipotirozo (od leta 1981) (1, 2). Kmalu se je NBS razširilo z vključitvijo novih bolezni in sedaj z naborom več 10 VBP poteka v številnih državah po svetu (3), vendar je v manj razvitih državah nabor presejanih bolezni manjši, ponekod pa se program presejanja novorojencev niti ne izvaja (4). Ključno vlogo pri razširitvi naborov VBP je imel razvoj tandemske masne spektrometrije (MS/MS), saj s hitrim testom omogoča presejanje za več bolezni hkrati (5). Številne prirojene bolezni pa za zdaj še ne zadoščajo osnovnim pogojem, ki jim mora bolezen zadostiti za vključitev v programe presejanja – lahko niso klinično izražene, zanje ni učinkovitega zdravljenja ali pa zgodnji prepoznavi bolezni navkljub potek bolezni ni bistveno izboljššan (6). Centri oz. države, ki presejanje izvajajo, tako oblikujejo različne nabore VBP, za katere presejajo (7). Kot osnova za izbor VBP, vključenih v NBS, se navadno

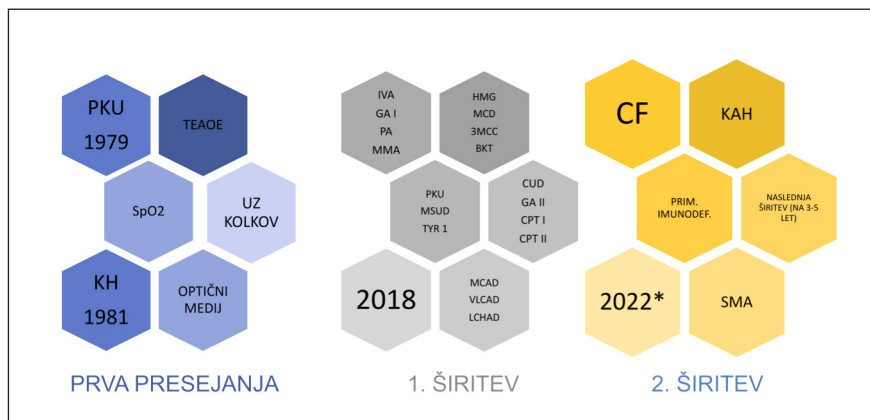


uporabljajo kriteriji, ki sta jih postavila Wilson in Jungner leta 1968 (8). Kriteriji so bili postavljeni v času, ko so z eno preiskavo določali le eno bolezen. Novejše metode genomike in metabolomike pa omogočajo sočasno presejanje za več bolezni iz istega vzorca. Z razvojem novih metod in tehnik za prepoznavanje bolezni je bilo tako potrebno kriterije spremeniti oz. jih dopolnjevati (9, 10).

Poleg presejanja fenilketonurije in kongenitalnega hipotiroidizma, zadnji dve leti program NBS v Sloveniji vključuje dodatnih 17 vrojenih bolezni presnove, ki jih odkrivamo z metodo MS/MS in potrditveno genetsko diagnostiko (slika 1) (1, 2). V letošnjem letu pa že načrtujemo drugo širitev presejanja novorojencev na spinalno mišično atrofijo (SMA), težke prirojene okvare imunosti (POI), cistično fibrozo (CF) in kongenitalno hiperplazijo (KAH), kar doslej pri nas še ni bilo uvedeno (slika 1). Presejanje na omenjene bolezni je tudi zaradi znatnega tehnološkega razvoja v zadnjih nekaj letih postalo dostopnejše in utemeljeno kot strokovni standard, posledično pa uvedeno v večini držav EU in v ZDA. Omogočena je hkratna diagnostika teh bolezni iz enega vzorca posušene kapilarne krvi na filtrskem papirju s pomočjo implementacije dveh dodatnih diagnostičnih metod (PCR v realnem času (za odkrivanje SMA in POI) in imuno metoda autoDELFIJA (za odkrivanje CF in KAH)). Širitev programa presejanja novorojencev na te bolezni je tudi dokazano stroškovno učinkovita. Glede na kumulativno pojavnost teh (skupin) bolezni, bi v Sloveniji letno pričakovali okrog 15-20 novih bolnikov z eno od teh bolezni, ki pa so doslej večinoma ostajali neprepoznani ali prepoznani po praviloma že ireverzibilni klinični manifestaciji.

PROGRAM PRESEJANJA NOVOROJENCEV V PRAKSI

Proces presejanja zajema ozaveščanje in zadostno informiranje staršev pred rojstvom otroka ter obveščanje pred odvzemom vzorcev krvi, pravilen odvzem in pošiljanje vzorcev, analizo vzorcev, potrditev testiranja, nadaljnjo diagnosticiranje, spremljanje in obvladovanje presnovne motnje ter nenazadnje izobraževanje staršev in skrbnikov (1-3, 7, 9, 10-12). Pri nas izvajamo odvzeme kapilarne krvi na predpisani filtrirni papir (kartico) 48-72 ur po rojstvu. Odvzem naj bi bil vsaj 24 ur po pričetku hranjenja z mlekom. V primeru porodov



Slika 1. Program presejanja novorojencev v Sloveniji (1979–2022).

Prva presejanja: PKU – fenilketonurija; KH – kongenitalna hipotiroza; v širšem smislu štejemo k presejanju novorojencev tudi druge ne-biokemijske presejalne teste (presvetlitev optičnih medijev, meritev nasičenosti krvi s kisikom za presejanje prirojenih srčnih napak, testiranje sluha, ter UZ kolkov (zdaj le še po potrebi)).

Prva širitev, 2018: navedene so okrajšave za 17 prirojenih presnovnih motenj, ki so bile dodane programu presejanja. **Druga širitev, 2022:** dodane bodo štiri skupine prirojenih motenj (CF – *cistična fibroza*; KAH – kongenitalna adrenalna hiperplazija; SMA – *spinalna mišična atrofija*; *prim. imunodef.* – *skupina prirojenih okvar imunosti*). Predvidevamo, da bodo zatem potrebne redne nadaljnje širitve programa presejanja na okoli 3–5 let, tudi z ozirom na dinamiko razvoja novih terapevtskih in diagnostičnih možnosti.

doma je potrebno dodatno informiranje o pomembnosti odvzema vzorcev ob pravem času. Pri nedonošenih novorojencih, predvsem tistih, ki so lahki za gestacijsko starost, ali bolnih novorojencih, je priporočeno, da se odvzem opravi pred uvedbo terapije. Pri teh skupinah novorojencev je prisotno povečano tveganje za lažno pozitivne ali lažno negativne rezultate, zato je potrebna dodatna previdnost pri interpretaciji rezultatov ter praviloma tudi ponovnem odvzemu vzorcev za testiranje, ko moteči dejavniki minejo (1–3, 7, 9, 10–12). Pri odvzemu vzorcev upoštevamo običajne postopke identifikacije novorojenca in označevanja vzorcev. Zaželen je odvzem kapilarne



krvi iz standardnega mesta na peti novorojenca. Kartico je treba ob odvzemu v porodnišnici označiti s črtno ter QR kodo na vseh označenih mestih (3 mesta) (slika 2). Ti podatki so pomembni zaradi sledljivosti vzorca pri pravilni interpretaciji rezultatov ter čim hitrejšem lociranju novorojenčka v primeru, ko potrebujemo dodaten vzorec za analizo, ali je potrebno spremljanje otroka pri pediatru.

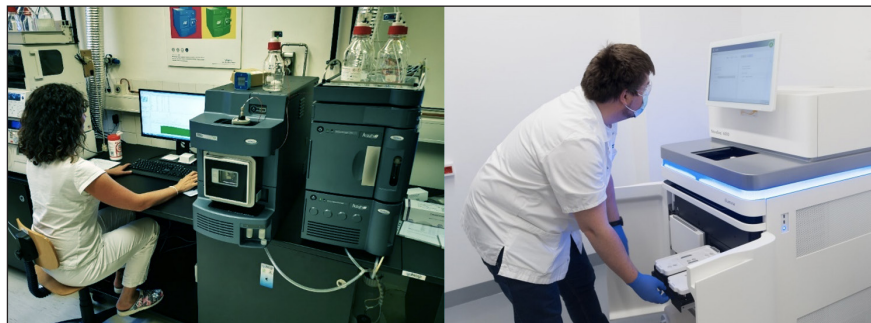


Slika 2. Krvni madeži na filtrski kartici, označeni s črtno in QR kodo, namenjeni zagotavljanju sledljivosti vzorcev.

V primeru rezultatov, ki jih uvrstimo pod nujno stanje, je običajno obveščanje preko telefona z naknadnim pošiljanjem pisnih izvidov. Začetna laboratorijska diagnostika v okviru programa NBS in potrditvena diagnostika z najsodobnejšo genetsko diagnostiko z metodo sekvenciranja naslednje generacije potekata na Kliničnem inštitutu za specialno laboratorijski diagnostiko Pediatrične klinike UKC Ljubljana (za prirojeno hipotirozo pa za zdaj še na Kliniki za nuklearno medicino UKC Ljubljana) (slika 3). Klinična obravnava otrok v okviru potrditvene diagnostike in nadaljnje spremljanje otrok, ki jih odkrijemo s programom NBS, pa se trenutno izvaja le na Kliničnem oddelku za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni Pediatrične klinike UKC Ljubljana. Po drugi širitvi bodo potrditvene diagnostične teste in nadaljnje spremljanje posameznih skupin otrok, odkritih v



okviru programa NBS, poleg zgoraj naštetih, izvajali tudi drugi pristojni oddelki Pediatrične klinike UKC Ljubljana (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, KO za otroško alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo ter Služba za pljučne bolezni).



Slika 3. Najsodobnejše diagnostične naprave, ki so trenutno v uporabi v okviru programa presejanja novorojencev na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana (levo: tandemski masni spektrometer; desno: genomski sekvenator naslednje generacije).

ZAKLJUČEK

Predsimptomatska prepoznava prirojenih bolezni, ki jo v nekaterih primerih omogoča le populacijsko presejanje novorojencev, je pogoj za preprečevanje obolevnosti in umrljivosti oseb s prirojenimi motnjami. V Sloveniji program populacijskega biokemijskega presejanja novorojencev že več kot 30 let vključuje dve bolezni (fenilketonurijo in kongenitalni hipotiroidizem) ter nekaj dodatnih motenj, ki jih odkrivamo z ne-biokemijskimi metodami. Zadnji dve leti pa je bil program presejanja razširjen za dodatnih 17 vrojenih bolezni presnove, ki jih odkrivamo z metodo tandemske masne spektrometrije in potrditveno genetsko diagnostiko. V letošnjem letu pa že načrtujemo drugo širitev presejanja novorojencev na SMA, POI, CF in KAH. Glede na kumulativno pojavnost teh (skupin) bolezni, bi v Sloveniji letno pričakovali 15–20 novih bolnikov z eno od teh bolezni, ki pa so doslej večinoma ostajali neprepoznani ali prepoznani po praviloma že ireverzibilni klinični manifestaciji.



Po predvideni širitvi v letu 2022 predvidevamo, glede na strokovno utemeljenost in mednarodne smernice, potrebo po kasnejših nadaljnjih rednih širitvah programa presejanja na še večjem naboru bolni. Vse pomembnejšo vlogo pri presejanju novorojencev pa bo v prihodnosti igrala genetska diagnostika; ta se za zdaj pri nas in v nekaterih drugih najnaprednejših centrih še uporablja kot potrditvena metoda, pričakovati pa je, da bo postopno pridobivala mesto kot izhodiščna presejalna metoda.

OPOMBA: Ta prispevek je skrajšana in dodatno prirejena verzija prispevka Grošelj U., s sod. Druga širitev programa presejanja novorojenčkov v Sloveniji in presejanje za kongenitalno adrenalno hiperplazijo. V: Battelino T. (ur.), *Gensko zdravljenje v klinični praksi*. Izbrana poglavja iz pediatrije, 32. V Ljubljani: Medicinska fakulteta, Katedra za pediatrijo, 2021. Str. 153–160.

LITERATURA

1. Smon A, Groselj U, Tansek MZ, Bicek A, Oblak A, Zupancic M, et al. Newborn screening in Slovenia. *Zdr Var.* 2015;54(2):86–90.
2. Repič Lampret B, Remec ŽI, Drole Torkar A, Žerjav Tanšek M, Šmon A, Koračin V, et al. Expanded Newborn Screening Program in Slovenia using Tandem Mass Spectrometry and Confirmatory Next Generation Sequencing Genetic Testing. *Zdr Var.* 2020;59(4):256–263.
3. Burgard P, Rupp K, Lindner M, Haege G, Rigter T, Weinreich SS, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 - From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance. *J Inherit Metab Dis.* 2012;35(4):613–625.
4. Groselj U, Tansek MZ, Smon A, Angelkova N, Anton D, Baric I, et al. Newborn screening in southeastern Europe. *Mol Genet Metab* 2014;113(1–2):42–45.
5. Chace DH. Mass spectrometry in newborn and metabolic screening: historical perspective and future directions. *J Mass Spectrom.* 2009;44(2):163–170.
6. Watson MS, Mann MY, Lloyd-Puryear MA, Rinaldo P, Howell RR, Group AC of MGNSE. Newborn screening panel and system. *Genet Med.* 2006;8(Suppl 1):12S–25S.
7. Loeber JG, Burgard P, Cornel MC, Rigter T, Weinreich SS, Rupp K, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding



- harmonization. Part 1 - From blood spot to screening result. *J Inherit Metab Dis.* 2012;35(4):603-611.
8. Wilson J, Jungner Y. Principles and practice of screening for disease. *World Heal Organ.* 1968;65(4):281-393.
 9. Cornel M, Rigter T, Weinreich S, Burgard P, Hoffmann GF, Lindner M, et al. A framework to start the debate on neonatal screening policies in the EU: An Expert Opinion document. *Eur J Hum Genet* 2014;22(1):12-17.
 10. Burgard P, Rupp K, Lindner M, Haege G, Rigter T, Weinreich SS, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 - From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance. *J Inherit Metab Dis.* 2012 Jul;35(4):613-25.
 11. Harding C, LaFranchi SL, Thomas G, Wall M, Skeels MR, Hermerath CM, Caudle L, et al.. The Northwest Regional Newborn Screening Program; Oregon Practitioner's Manual, Oregon Health & Science University, 2010, 9. izdaja. Dostopno na: <http://www.oregon.gov/oha/ph/LaboratoryServices/Newborn-Screening/Documents/nbspract/manual.pdf>
 12. Kasper DC, Ratschmann R, Metz TF, Mechtler TP, Möslinger D, Konstantopoulou V, et al. The National Austrian Newborn Screening Program-Eight years experience with mass spectrometry. Past, present, and future goals. *Wien Klin Wochens.* 2010; 122(21-22):607-613.



◀ **Izr. prof. dr. Damjan Osredkar, dr. med.¹**

doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.²

prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.²

¹ Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo

² Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni

Univerzitetni klinični center Ljubljana

GENSKO ZDRAVLJENJE OTROK Z REDKIMI BOLEZNIMI V SLOVENIJI

Po več desetletjih, v katerih naj bi bilo gensko zdravljenje za monogenške bolezni takorekoč »za vogalom«, je znanstvenikom in farmacevtskim podjetjem uspelo razviti klinično uporabna in varna zdravila za zdravljenje nekaterih redkih prirojenih bolezni, ali za zdravljenje raka, ki pomembno spreminjajo življenja bolnikov tudi pri nas.

Od leta 2018 dalje, ko je bil na eksperimentalno gensko zdravljenje v tujino napoten prvi slovenski otrok, je bilo gensko zdravljenih še več drugih bolnikov z različnimi redkimi boleznimi. V decembru 2021 je bila na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana izvedena prva uspešna aplikacija genskega nadomestnega zdravljenja v Sloveniji pri otroku s spinalno mišično atrofijo, kar predstavlja novo pomembno prelomnico za naš prostor. Omeniti velja tudi zelo hiter napredek, ki smo mu v istem času priča na področju zdravljenja nekaterih redkih vrst krvnih rakov z genetskim zdravljenjem (t. i. zdravljenje s CAR-T limfociti); na ta način je bil v letu 2019 v tujini že zdravljen prvi slovenski pediatrični bolnik, v zadnjem času pa so bile medijsko zelo odmevne intenzivne aktivnosti, ki bodo omogočile, da bo tovrstno zdravljenje mogoče razvijati in aplicirati tudi pri nas.

Hkrati smo priča številnim raziskavam na tem področju, ki so v različnih fazah preizkušanja, zato je že v bližnji prihodnosti pričakovati znaten razmah tovrstnih zdravljenj za številne bolezni, ki jih do sedaj nismo mogli vzročno zdraviti. Prav je, da smo kot stroka in družba na to pripravljeni.



KATERE BOLEZNI JE MOGOČE GENSKO (O)ZDRAVITI?

Različne prirojene genske bolezni (npr. spinalna mišična atrofija, cistična fibroza, težke prirojene dislipidemije, prirojene kardiomiopatije, prirojena slepota in mnoge druge) skoraj vse sodijo med redke bolezni (opredeljene s pogostnostjo manj kot 5/10.000 ljudi) in se večinoma manifestirajo že v otroštvu. Te redke genske bolezni imajo pogosto zelo neugoden potek, ki močno zmanjša bolnikovo kvaliteto življenja in skrajša njegovo življenjsko dobo, ter predstavljajo težko breme za bolnike, njihove družine in družbo. Pri večini bolezni pogosto ostaja tudi najsodobnejša medicina nemočna in bolezni lahko zdravimo zgolj simptomatsko. Bolj ali manj učinkovito znamo vsaj v nekaterih primerih preprečevati oz. lajšati težave, vendar do nedavnega vzročnega zdravljenja nismo poznali.

Vendar pa so se za posamezne bolezni že pojavila genska zdravljenja, ki prinašajo možnosti za uspešno vzročno zdravljenje. Gensko zdravljenje je praviloma namenjeno zdravljenju bolezni, pri katerih je vzrok bolezenska sprememba (mutacija) na enem samem genu (od preko 20.000, kolikor jih ima vsak človek); takim boleznim rečemo monogenske bolezni. Za zdaj gensko zdravljenje še ni možno za tiste gensko pogojene bolezni, ki so poligenske (kjer bolezen povzročajo spremembe na več različnih genih) ali kjer gre za kromosomopatijo (spremembo v številu ali v organizaciji kromosomov).

KRATKA ZGODOVINA GENSKEGA ZDRAVLJENJA

Prvi poskusi genskega zdravljenja ljudi so potekali že v 80 letih prejšnjega stoletja, vendar so bili ti poskusi večinoma malo uspešni. Šele v novem tisočletju je na tem področju prišlo do razmaha raziskav, ki so pričele kazati tudi precej obetavnejše rezultate. Predvsem glede vprašanja varnosti genskega zdravljenja, ki je zelo pomembno pri vsakem novem načinu zdravljenja, še zlasti, če gre za povsem nove pristope k zdravljenju. Zadnje desetletje smo končno priča tudi posameznim primerom dokazano varnih in učinkovitih genskih zdravil, ki so bolnikom že na voljo.

V Evropi je bilo leta 2012 kot prvo odobreno gensko zdravljenje ponavljajočih pankreatitisov ob pomanjkanju lipoproteinske lipaze (zdravilo Glybera, uniQure), izredno redke prirojene presnovne motnje, ki povzroča izjemno povišane vrednosti trigliceridov. To



zdravilo so sicer kasneje, v letu 2017, zaradi pomanjkanja tržnega interesa (tudi na račun zelo visoke cene) umaknili. Kljub temu pa je prihod zdravila Glybera (uniQure) na trg spodbudil razvoj drugih genskih zdraviljenj.

Po desetletjih raziskav je medtem gensko zdravljenje že dočakalo tudi svojo Nobelovo nagrado; nagrada leta 2019 za kemijo je namreč šla znanstvenicama, francozinji Emmanuelle Charpentier in američanki Jennifer Doudna, ki sta s svojima skupinama raziskovalcev šele pred dobrim desetletjem razvili metodo t. i. »genskih škarij«. Gre za metodo ciljanega izrezovanja in nadomeščanja okvarjenih genov, ki utegne – čim bo še nekoliko izpopolnjena – še znatno pospešiti sicer dolgo pot razvoja genskih zdravil od laboratorija do bolnika.

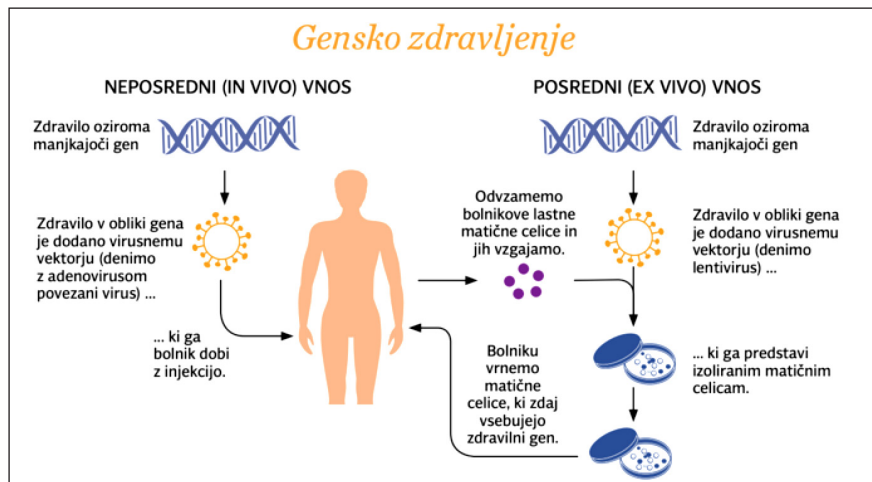
Trenutno je s strani evropske regulatorne agencije za zdravila (EMA) odobrenih dvanajst različnih genskih zdravil. Med temi sta redki obliki slepote in levkemije, spinalna mišična atrofija ter vrsta prirojene imunske pomanjkljivosti. To je morda zanemarljivo malo v primerjavi z okrog 8000 znanimi redkimi boleznimi, ki so v večini genetsko pogojene, vendar je pričakovati, da se bo njihovo število v naslednjih letih hitro povečevalo.

KAKO DELUJE GENSKO ZDRAVLJENJE?

Cilj genskega zdravljenja je doseči trajno izražanje v telo vnešega gena (t.i. transgen), ki v zadostni meri nadomesti funkcijo pri bolezni okvarjenega gena, da ublaži ali ozdravi bolezen, ob tem pa bolnik nima, ali ima kvečjemu minimalne stranske učinke zdravljenja. Pristopov h genskemu zdravljenju je več vrst. Pri *in-vivo* genskem zdravljenju običajno uporabimo metodo, s katero v telo vnesemo virusni prenašalec (vektor) s pravilnim genskim zapisom s ciljem, da ta nadomesti nepravilni zapis bolnikovega okvarjenega gena. Tak virusni prenašalec nato okuži telesne celice in na ta način vnese pravilni genski zapis v celice različnih tkiv. *Ex-vivo* gensko zdravljenje pa poteka tako, da bolniku odvzamemo njegove lastne krvotvorne matične celice, jih vzdržujemo v kulturi v laboratoriju in nato izven telesa, s pomočjo virusnega prenašalca, vanje vnesemo želen genski zapis. Nato sledi prenos tako spremenjenih matičnih celic nazaj v bolnika, celice se razporedijo po telesu, pravilen genski zapis v teh celicah pa začne nadomeščati delovanje okvarjenega gena v



bolniku. Tak način zdravljenja ima potencial ustvariti stabilni vir delujoče beljakovine (npr. encima) tako v visceralnih organih (zlasti jetra), kot v osrednjem živčevju, odvisno od bolezni, ki jo želimo tako zdraviti.



Slika 1: Shematski prikaz glavnih vrst genetskega zdravljenja. **Vir:** U. Grošelj. Gensko zdravljenje mukopolisaharidoz, naše izkušnje. Medicina danes, 2021, str. 18-21.

Praviloma je *ex-vivo* zdravljenje zahtevnejše kot *in-vivo* pristop, saj zaradi potrebe po zahtevnem procesiranju celic zahteva visoko usposobljeno ustanovo. S tega vidika je precej manj zahteven *in-vivo* način zdravljenja, ki je po poteku podoben aplikacijam nekaterih drugih zdravil in zato lahko poteka v precej širšem krogu ustanov. Izdelava genskega zdravila je kljub na videz dokaj preprostem mehanizmu delovanja zelo zahtevna, saj mora popravljen gen doseči prava tkiva v pravih odmerkih, izražanje mora biti stabilno skozi čas, ne sme tudi vplivati na osnovno delovanje tkiva. Zelo pomembno je, da je zagotovljena varnost genskega zdravljenja (skladno z najpomembnejšim načelom v medicini »najprej ne škodovati«, ki ga je prvi vpeljal Hipokrat). Pri nekaterih zdravljenjih z virusnimi prenašalci lahko prehodno pride do težav, povezanih s samo okužbo, ki pa jih znamo dobro zdraviti in sčasom izzvenijo. Večji izziv je bilo zagotoviti ustrezno dolgoročno varnost genskega



zdravljenja, kjer je glavni problem zlasti možnost »insercijske mutageneze«, torej povečane možnosti dolgoročnega razvoja raka. Izziv so uspešno rešili z uvedbo v tem pogledu zelo varnih lentivirusnih in z adenovirusi povezanih virusnih vektorjev (namesto retrovirusnih). Načeloma naj bi enkratni vnos genskega zdravljenja zadostoval celo za vse življenje, a na vprašanje dolgoročne učinkovitosti še ni povsem jasnega odgovora. Vsaj pri nekaterih genskih zdravljenjih je možno, da bi se učinkovitost zdravljenja sčasom zmanjšala.

Praviloma mora biti vsako gensko zdravljenje izvedeno še preden zaradi bolezni nastane nepopravljiva škoda za organizem. Zato postaja čedalje pomembnejše, da se bolezni, kjer je tako zdravljenje na voljo, odkriva čim bolj zgodaj, idealno takoj po rojstvu, s presejanjem novorojencev (v kratkem je predvideno širjenje presejanja tudi na spinalno mišično atrofijo ter prirojene motnje imunosti, kjer je že, ali pa bo kmalu, mogoče tudi gensko zdravljenje), ali pa s kasnejšimi presejalnimi testi v otroški dobi (na ta način v Sloveniji odkrivamo družinsko hiperholesterolemijo, za katero tudi že v razmeroma bližnji prihodnosti pričakujemo gensko zdravljenje, v prvi fazi zlasti za bolnike s težjo, homozigotno obliko družinske hiperholesterolemije).

DOSEDANJE IZKUŠNJE PRI SLOVENSKIH BOLNIKI

Na področju otroške nevrologije je prva bolezen, ki jo je mogoče zdraviti z genskim nadomestnim zdravljenjem (z zdravilom onasemnogene abeparvovec), spinalna mišična atrofija. To zdravljenje je leta 2019 v tujini prejel prvi slovenski otrok, nato pa sta v decembru 2021 in januarju 2022 na Pediatrični kliniki v Ljubljani zdravljenje prejela še dva otroka. Pri tovrstnem zdravljenju uporabimo virusni vektor (z adenovirusi povezan virusni vektor, AAV9), ki okuži celice človeškega telesa in v njih pusti transgen, ki nadomesti delovanje pri bolezni okvarjenega gena. Zelo pomembno je, da virus doseže osrednje živčevje, kjer je za zaustavitev napredovanja bolezni prisotnost transgena ključna. Najpogostejša težava pri tovrstnem zdravljenju je prehodna okvara jeter, ki pa jo znamo dobro zdraviti s steroidi, in običajno v enem mesecu izzvenijo. Manj pogoste težave so vnetje srčne mišice in trombotična mikroangiopatija, ki jih prav tako znamo zdraviti in običajno izzvenijo. Vsi slovenski otroci so zdravljenje prenesli brez večjih zapletov, po prehodnem dvigu jetrnih transaminaz in zdravljenju s steroidi, so se težave umirile, osnovna



bolezen pa ne napreduje več, kar potrjujejo tudi gibalne lestvice, s katerimi otroke skrbno spremljamo. To otrokom omogoča, da se razvijajo in osvajajo nove mejnike, ki jih ne bi mogli, če ne bi bili zdravljeni. Kljub temu pa je pomembno nadaljnje multidisciplinarno spremljanje, da otrokom omogočimo optimalen razvoj.

V letih 2018 in 2020 smo na eksperimentalno gensko zdravljenje v tujino napotili prva naša bolnika z mukopolisaharidozo (MPS) tip I (prvi gensko zdravljeni otrok s to diagnozo na svetu) ter MPS IIIa (temu pa je v letu 2021 sledil še drugi bolnik s to diagnozo iz Slovenije). Vsi so bili uspešno zdravljeni ter zatem naprej redno spremljani pri nas, v sodelovanju z obema študijskima centroma. Pri otroku z MPS I je razvoj v prvem letu potekal po pričakovanjih, potem pa se je nakazala regresija v razvoju govora in nestabilna hoja. Pri 18. mesecih je bil pregledan v razvojni ambulanti, kjer so ugotavljali hipertelorizen, širok nosni koren, izbočeno čelo, ostre obrazne poteze. Kasneje je bila ugotovljena hepatomegalija, flekturke kontraktуре v kolenih in ubilikalna hernija. Napoten je bil na Pediatrično kliniko, kjer je bila kmalu zatem potrjena MPS I. Tik pred drugim letom starosti je bila izvedena ex-vivo aplikacija genskega zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic tretiranih z lentivirusnim vektorjem (Ospedale San Raffaele, Milano, Italija; sponzor IRCCS San Raffaele). Pacient je redno spremljan s strani študijskega centra v Italiji in vzporedno tudi na Pediatrični kliniki UKCL, kjer ugotavljamo izrazito ugoden potek bolezni, vendar končni rezultati raziskave še niso na voljo. Pri prvem otroku z MPS IIIA je bila diagnoza postavljena že predsimptomatsko, v neonatalnem obdobju, ker je imel krajši čas pred tem isto diagnozo postavljeno njegov starejši sorojenec (pri katerem pa je bila žal bolezen že preveč napredovala, da bi bil kandidat za zdravljenje). Neonatalno so bile opisovane le bolj grobe obrazne poteze, sicer pa ni bilo drugih odstopov. Potrjena je bila prisotnost znanih družinskih genskih sprememb gena SHGS. V starosti 6 mesecev je bila načrtovana vključitev v raziskavo z genskim zdravljenjem v Španiji, žal pa je bilo zdravljenje zaradi epidemije COVID-19 izvedeno šele v starosti 9 mesecev. Tedaj je bila izvedena enkratna aplikacija in-vivo genskega zdravljenja z vektorjem AAV9 (Hospital Universitario Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Španija; sponzor Aboena Therapeutics). Redno je spremljan s strani študijskega centra v Španiji in vzporedno tudi na Pediatrični kliniki UKCL, ki je v protokol raziskave vključena kot



pridruženi študijski center. Za zdaj ugotavljamo izrazito ugoden potek bolezni, vendar končni rezultati raziskave še niso na voljo.

Poleg navedenih primerov je bilo od leta 2019 dalje po naših podatkih v tujini gensko zdravljenih še nekaj drugih otrok iz Slovenije, sicer spremljanih v UKC Ljubljana (z diagozami metakromatske levkodistrofije, levkemije, bulozne epidermolize).

IZZIVI, POVEZANI Z GENSKIM ZDRAVLJENJEM

Z genskim zdravljenjem je povezanih nekaj etičnih izzivov in odprtih vprašanj. Večina tovrstnih zdravljenj je izrazito dragih, vendar pa je cena vsaj v nekaterih primerih nižja kot dolgotrajno zdravljenje istih bolnikov z drugimi zdravili, kot je npr. encimsko nadomestno zdravljenje, ali zdravljenje s faktorji pri hemofiliji. Poleg tega je realno pričakovati, da se bo z razvojem tehnologije in povečanjem števila terapevtskih možnosti (s konkurenco) gensko zdravljenje pocenilo. Rešiti bo treba problem zadostne produkcije in zlasti v primeru *ex vivo* pristopa tudi distribucije genskega zdravljenja. Za enkrat ne znamo zdraviti bolezni, ki so posledica sprememb več genov ali sprememb na nivoju kromosomov. Ostaja tudi problem zdravljenja bolnikov, ki imajo prisotna protitelesa proti virusnemu vektorju, ki ga želimo uporabiti pri genskem zdravljenju. Zaradi prekratkega časa obstoja genskih zdravil tudi še ni povsem jasna dolgoročna varnost in učinkovitost genskega zdravljenja, čeprav so sodobni pristopi s tega vidika zelo obetavni.

ZAKLJUČKI

Gensko zdravljenje predstavlja pomembno prelomnico za bolnike z redkimi boleznimi. Zadnje desetletje je prineslo velik napredek na tem področju, gensko zdravljenje pa je bilo v zadnjih nekaj letih uspešno uporabljeno tudi pri prvih slovenskih bolnikih. Pričakovati je, da bo v naslednjem desetletju napredek na tem področju še znatnejši, kar moramo vzeti v obzir pri načrtovanju in organizaciji aktivnosti na tem področju, tudi kar se tiče zgodnjega (tj. pri novorojencih) odkrivanja bolezni s presejanjem, sploh za bolezni, ki bodo postale »gensko ozdravljive«. Ključno pa je, da na tem področju slovenska medicina še naprej sledi najrazvitejšim, da bomo lahko čim bolj sproti v prakso uvajali novosti na tem področju.



Doc. dr. Aleš Rozman, dr. med.

Univerzitetna Klinika Golnik
Medicinska fakulteta v Ljubljani

MULTIDISCIPLINARNI TIMI – PRIMERI DOBRE PRAKSE

Obravnava redkih bolezni je izjemno zapletena. Gre za skupino 6.000–8.000 različnih bolezni, ki vsaka zase prizadane manj kot eno osebo na 2.000 prebivalcev. Ko seštejemo vse osebe z različnimi redkimi boleznimi skupaj, dobimo po velikosti dokaj pomembno skupino bolnikov, ki se srečujejo vsak s svojimi zapleti in izzivi. Dve tretjini teh bolezni je namreč resnih in bolnike močno prizadane, tri četrtine bolezni se izrazi že v otroštvu in polovica redkih bolezni skrajša pričakovano življenjsko dobo. Za večino redkih bolezni ne poznamo ustreznega zdravljenja.

Bolniki pogosto naletijo na naslednje ovire:

- pot do diagnoze je dolgotrajna, mnoge bolezni se težko razpozna ali pa nimajo specifičnih diagnostičnih testov;
- nekatere redke bolezni ostanejo celo brez diagnoze, saj za približno tretjino od njih še ne poznamo genetske osnove;
- celotni postopki diagnostike so pogosto zelo dragi in zahtevajo zelo specifične preiskave;
- tudi zdravila za redke bolezni so redka (obstajajo le za okoli 5 % redkih bolezni in le pri 1 % so kurativna), saj njihovega razvoja ne poganja ekonomski interes;
- tudi za raziskovanje redkih bolezni industrija pogosto nima zanimanja;
- ker gre za redke bolezni, imajo zdravniki z njimi malo izkušenj, tako pri diagnostiki kot pri zdravljenju, kar vodi v zamujene priložnosti.



Z eno besedo: perspektiva ni dobra, premiki so bistveno počasnejši kot npr. na področju onkologije.

KAJ LAHKO STORIMO ŽE DANES?

Medicina lahko že danes deluje na več nivojih, da zajame in s pridom uporabi vsaj tisto, kar je pri redkih boleznih že poznano:

1. Poveča pozornost za redke bolezni pri tistih specialnostih, kjer se posamezne redke bolezni najprej manifestirajo.
2. Uvede presejalne programe in izvede testiranja tam, kjer obstaja sum na redko bolezen.
3. Bolnike, katerih klinična slika ne ustreza »pogosti bolezni«, napotijo na terciarno obravnavo.
4. Obravnava posameznih redkih bolnikov se koncentrira v centru, ki je za to usposobljen, ima znanje in ustrezno tehnologijo.
5. Vodi registre bolnikov z redkimi boleznimi, odpre raziskovalne projekte in se poveže v mednarodne mreže za izmenjavo podatkov in znanja.

Kot vidimo, gre tukaj za dva ključna problema: znanje in izkušnje ter organizacijski nivo.

ZNANJE IN IZKUŠNJE

Posamezni zdravniki se z redko boleznijo srečajo le občasno, zato bolnika z redko boleznijo skušajo najprej obravnavati kot bolnika s pogosto boleznijo, ki se nenavadno manifestira. Pogosto ne pomislijo na eno od 6.000 – 8.000 redkih entitet in nimajo dovolj izkušenj z diagnostiko. Zato je tu nujna napotitev na terciarni nivo, kjer je, zaradi koncentriranja bolnikov s posamezno boleznijo v določenem timu, znanja in izkušenj nekaj več. Vendar pa tudi na terciarnem nivoju teh bolnikov ni toliko, da bi se posamezen tim, pa tudi posamezen zdravnik, ukvarjal z njimi za polni delovni čas (različnih redkih bolezni je v Sloveniji več kot zdravnikov). Če se na določeno redko bolezen spozna le en zdravnik, vedno obstaja tveganje, da z njim lahko odideta tudi vse znanje in oskrba »njegovega« kroga bolnikov.



ORGANIZACIJSKI NIVO

V obliki tima ali mreže je potrebno povezovati skupine zdravstvenih delavcev (zdravnikov, laboratorijskih delavcev, delavcev nege, itd.), da obravnavajo več podobnih redkih bolezni s podobnimi diagnostičnimi zahtevami in potrebami nadaljnje obravnave. Tako se izognemo »one man bend« situacijam, draga diagnostična oprema se racionalneje uporablja, na timskih oz. konzilijarnih pogovorih pa prihaja do prenosa znanja in dviga nivoja obravnav.

VIDIK BOLNIKA

Bolnik z redko boleznijo, ki ni bila odkrita ob rojstvu ali v zgodnjem otroštvu, ima praviloma trnovo pot. Začetni simptomi in znaki pogosto niso pravilno razpoznani, prihaja do zamikov v diagnostiki, tako s svojimi težavami hodijo »od vrat do vrat«, od specialista do specialista. Ob postavitvi diagnoze je obravnava za lajšanje njihovih težav pogosto raznovrstna in vsaka specialnost opravi le svoj del naloge. Zato še vedno obiskujejo različne ambulate z različnimi čakalnimi dobami in dostopnostmi, ki se težko uskladijo po smiselnem vrstnem redu. Pogost stavek je: »Ne morete začeti s terapijo, dokler ne dobim mnenja še tega ali onega specialista.«

DOBRA PRAKSA

Na UK Golnik obravnavamo več deset redkih bolezni odraslih, ki se manifestirajo na področju dihal in imunologije. Večina ima genetski izvor, nekatere so pridobljene tudi zaradi ekspozicije škodljivih dejavnikov iz okolja. Nekatere se brez obravnave lahko končajo smrtno, mnoge vodijo v odpoved organa, vse pa spremljajo neprijetni simptomi in poslabšanje zdravja. Čeprav večina nima vzročnega zdravljenja, lahko potek bolezni upočasnimo in ublažimo, pri nekaterih pride v poštev tudi transplantacija.

V luči zgornjih ugotovitev smo razmišljali, kako izboljšati in poenostaviti obravnavo tako za bolnike kot tudi za zdravstvene delavce in nenazadnje znižati stroške.

Osnovne principe lahko strnemo :

1. obravnava na multidisciplinarnih konzilijih,
2. obravnava v obliki multidisciplinarnih timov,
3. organizacija obravnav po principu »vse na enem mestu«.



1. Multidisciplinarni konziliji so po vsebini raznoliki. Sestavljajo jih strokovnjaki različnih področij in se praviloma sestajajo tedensko. Med njimi so: klinični zdravniki specialisti pulmologi, imunologi, revmatologi, onkologi), patolog, radiolog, specialist genetike, kirurg itd. Bolnik z nenavadno prezentacijo bolezni, ki ne sodi med tipične slike pogostih bolezni, je v začetku obravnavan na diagnostičnem konziliju, kjer strokovnjaki različnih področij oblikujejo načrt pogosto kompleksnih in dragih preiskav (genetska in imunološka testiranja, invazivni odvzem vzorcev z dodatnimi zahtevami (npr. primarna ciliarna diskinezija), različne radiološke preiskave, itd). Končna diagnoza pa tudi po pridobitvi izvidov dostikrat ni lahka, saj histološki vzorec še ne pomeni klinične diagnoze (obravnavna na konziliju za bolezen intersticijska), pogosto pa je treba sprejeti tudi odločitve o dragih ali potencialno obremenjujočih zdravljenjih. Redni tedenski konziliji omogočajo stik s subspecializiranimi strokovnjaki posameznih področij, ki vsak s svojega zornega kota pripomorejo h kvalitetni skupni odločitvi. Hkrati pa so konziliji tudi odlična edukativna priložnost za vse, ki predstavijo svojega bolnika, ali so na sestanku sicer prisotni. Na ta način se tudi zmanjša možnost za napake.

2. Multidisciplinarni timi so namenjeni bolnikovi obravnavi bodisi na redni kontroli, ob napredovanju bolezni, ali ob akutnem poslabšanju. Multidisciplinarni tim je mreža, ki jo vodi lečeči zdravnik (ta se po potrebi posvetuje na konziliju), sestavljajo pa jo specializirane sestre, fizioterapevti, klinični farmacevt, psiholog, socialni delavec, specialist rehabilitacije, specialist za genetsko svetovanje, dietetik, mikrobiolog itd. Glede na vsebino obravnave lečeči zdravnik aktivira ustrezne člane tima. Bolniki z enakimi redkimi boleznimi so na kontrolne preglede praviloma naročeni na iste dneve, da so zanje rezervirani časovni temini, ko se pri bolniku drug za drugim zvrstijo člani tima. Bolnik ne potrebuje zgolj obravnave zdravnika, pač pa tudi izobraževanje o bolezni, o uporabi pripomočkov in pravilnem jemanju zdravil, rehabilitacijo, odvzem kužnin iz respiratornega trakta, psihološko podporo in pomoč pri reševanju pogosto zapletene socialne situacije, ki je posledica bolezni.

3. Princip »vse na enem mestu« pomeni, da takrat, ko bolnik pride na kontrolni pregled, lahko preiskave in druge storitve dobi v enem dnevu na enem mestu, na multidisciplinarni obravnavi, ki se je zbrala v ta namen. Običajno temu rečemo tematska ambulanta, kamor so naročeni bolniki z enakimi ali podobnimi boleznimi (ker



so redke, so tematske ambulate občasne). Bolnik tako prejme strnjeno obravnavo in ni potrebno, da se z različnimi napotnicami kar naprej vrača v različne laboratorije ali podobravnave. Tako bolnik prihrani pri času in vožnji, z vidika zdravstvene ustanove pa je taka obravnava tudi bolj ekonomična, zahteva pa višji nivo koordinacije.

ZAKLJUČEK

Redke bolezni zaradi svoje kompleksnosti zahtevajo kompleksnejše organizacijske rešitve in bolj poglobljeno znanje kot pogoste bolezni. Bolnika je potrebno resnično postaviti v središče in oblikovati obravnavo okrog njega. Taka obravnava sestoji iz strokovne podpore pri ugotavljanju diagnoze bolezni in načrtovanju obravnave (različni multidisciplinarni konziliji) ter iz multidisciplinarne obravnave različnih bolnikovih potreb po principu »vse na enem mestu« (multidisciplinarni timi). Ker je bolnikov s posamezno redko boleznijo malo, jih je smiselno združevati v tematske ambulate, multidisciplinarni tim pa funkcionira kot mreža, katere člani se povežejo ob terminih, določenih za bolnike v ambulantni.

LITERATURA

1. Boycott KM, et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases. *Am J Hum Genet.* 2017; 10:695-705.
2. Rudebeck M, Scott C, et al. Clinical development innovation in rare diseases: lessons learned and best practices from the DevelopAKUre consortium. *Orphanet J Rare Dis.* 2021; 16:510.
3. Boycott KM, Ardigó D. Addressing challenges in the diagnosis and treatment of rare genetic diseases. *Nat Rev Drug Discov.* 2018; 17:151-152.
4. Furini F, et al. The Role of the Multidisciplinary Evaluation of Interstitial Lung Diseases: Systematic Literature Review of the Current Evidence and Future Perspectives. *Front Med (Lausanne).* 2019; 6:246.
5. Borie R, et al. Pilot experience of multidisciplinary team discussion dedicated to inherited pulmonary fibrosis. *Orphanet J Rare Dis.* 2019; 14:280.



Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.

Pediatrična klinika, UKC Ljubljana

MULTIDISCIPLINARNI TIMI – PRIMERI DOBREGA DELA V PEDIATRIJI

VLOGA MULTIDISCIPLINARNEGA DELA NA VSEH RAVNEH OBRAVNAVE OTROK Z REDKIMI BOLEZNIMI

Več kot 70 % redkih bolezni (RB) je genetsko pogojenih in diagnosticiranih v otroškem obdobju. Mnogo otrok z RB ne preživi pediatričnega obdobja. Obnova RB v tem starostnem obdobju zahteva vključenost številnih medicinskih specialističnih strok in vključuje bolnega otroka ter tudi njegovo družino.

Postavitev diagnoze redke bolezni je mnogokrat dolgotrajen in stopenjski proces, ki najprej zahteva natančno klinično obravnavo z opisom vseh kliničnih značilnosti bolnega otroka. V sodobnih pristopih jih opišemo s kodami fenotipske ontologije, saj je to pomembno za iskanje podobnih diagnoz v različnih mednarodnih bazah podatkov. Sledijo slikovne preiskave in razširjene laboratorijske analize, ki predvsem pri sumu na prirojene presnovne bolezni lahko zahtevajo tudi dodatne preiskave v tujih laboratorijih. Za potrditev diagnoze in za iskanje z uporabljenimi metodami nepojasnjene RB, se v končni obravnavi vključi genska analiza. Pristopi in postopki genetske diagnostike so že predstavljeni v enem od prispevkov.

Otrok raste in se razvija in z njim se spreminjajo simptomi in znaki bolezni. Zelo različne genske spremembe so genetski vzrok za isto bolezen in, kljub enaki diagnozi, imajo bolnikih različen začetek, potek in napredovanje bolezni. Spremenljivi obrazi bolezni so velik izziv tako v diagnostiki kot v zdravstvenem spremljanju otroka



ali mladostnika z RB. Obenem je potrebno upoštevati, da ima medicinska obravnava otrok posebnosti, kot je nesodelovanje ali težje sodelovanje pri preiskavah, še toliko bolj, če bolezen povzroča tudi razvojni zaostanek otroka. Če je diagnostični postopek invaziven, ali zahteva mirovanje, je pri otroku potrebna anestezija. Prav tako je v Sloveniji zaradi majhnega števila otrok z določeno RB in obenem velikega števila različnih RB pričakovati, da mora posamezni zdravnik specialist pokrivati veliko različnih področij medicine. V takih pogojih je manj praktičnih izkušenj s posamezno diagnozo in delo z RB zahteva več sodelovanja s tujimi centri in strokovnjaki. Vsako leto je opisanih več kot 250 novih genov, ki so možen vzrok novih diagnoz RB. Najnaprednejše genske analize res že zajamejo preko 20.000 genov, ocena pa je, da lahko ostaja neraziskanih še preko 10.000 genov.

PRIKAZ MULTIDISCIPLINARNE OBRAVNAVE OTROKA Z REDKO BOLEZNIJO

Starši zaradi težkega dihanja in kašlja pripeljejo v bolnišnico 4-mesečnega dečka. Otroka je že pregledala njegova pediaterinja in postavila sum na pljučnico. Starši povedo, da se deček ne razvija enako hitro kot starejši bratec, se manj odziva na okolico, ima manj moči in je bolj ohlapen v naročju, ima pa tudi pogostejše okužbe dihal. Ob sprejemu v bolnišnico je otrok v dihalni stiski, ugotovljen je neobičajen izgled otroka, ne sledi prepričljivo s pogledom, ima hipotonijo, ne dosega razvojnih mejnikov, ima tipno povečana jetra, ob avskultaciji pljuč je izvid značilen za pljučnico in prsni koš je manjši. V obravnavo otroka se vključijo pulmolog, nevrolog, oftalmolog, gastroenterolog, otorinolaringolog, kardiolog, rentgenolog, specialist z znanji o prirojenih presnovnih boleznih in klinični genetik.

Diagnostična obravnava poteka s slikovnimi preiskavami pljuč, skeleta, trebuha in glave ter laboratorijskimi preiskavami, vključno s ciljanimi presnovnimi preiskavami v tujini, ki jim sledijo genetske analize. Slikovne preiskave ugotovijo povečano vranico in jetra, spremembe srčnih zaklopk, začetno katarakto, rentgenolog ugotavlja spremenjena vretenca, rebra in kosti ob sklepah, nevrolog potrdi razvojni zaostanek in s testom dokaže naglušnost. Otrok ima zožene dihalne poti, majhen prsni koš in večji jeziček. Vsak specialist prispeva izvide s svojega področja in doprinese h postavitvi končne diagnoze. Glede na našete značilnosti, se postavi sum na



presnovno motnjo lizosomskega kopičenja, ki jo na koncu potrdi tudi genetska preiskava.

Ugotovljena diagnoza nima vzročnega zdravljenja, tako so zdravstveni ukrepi v prihodnosti usmerjeni predvsem v lajšanje simptomov in posledic osnovne bolezni, ki je po naravi progresivna: operacija katarakte, ortopedski ukrepi, pripomočki predpisani s strani fiziatra, v primeru težav s požiranjem in dihanjem narejena gastrostoma ali celo traheostoma. Glede na diagnozo vodi otroka dalje specialist s področja prirojenih presnovnih bolezni in ker gre za bolezen, ki prizadene večino organov v telesu, je zdravnik predvsem koordinator ostalih specialistov, ki so že bili vključeni v procesu diagnostike. Narejen je načrt predvidenih preiskav za redne kontrolne preglede, predvidna pogostnost obiskov pri specialistih in postopki obravnave v primeru akutnih zapletov, posebno še navodila v primeru anestezije, ki je pri otrocih s to diagnozo posebej težavna. Zdravnik koordinator bo najtesneje sodeloval z družino in ji predlagal tudi psihološko pomoč in posvet pri socialnem delavcu, v primeru kritičnega napredovanja bolezni pa vključil paliativno obravnavo.

KAJ SO ZNAČILNOSTI DOBRE MULTIDISCIPLINARNE OBRAVNAVE?

Pri otroku, ki ima več bolezenskih značilnosti in se ugotovljeni znaki in simptomi pojavljajo v bolj prepoznavni klinični sliki, je postavljanje diagnoze nekoliko lažje. V primerih, kjer je otrokova težava manj značilna, kot je primer razvojnega zaostanka, ali le znižan mišični tonus, pa je potrebno opraviti preiskave vseh organskih sistemov in vključiti več specialistov, saj je pri iskanju diagnoze zelo pomemben vsak dodaten podatek. Del otrok z zdravstvenimi težavami, ki bi lahko bile genetskega vzroka in pripadale redki bolezni, tudi v tujih medicinskih centrih z največ znanja in najnaprednejšimi genetskimi analizami ostaja brez diagnoze. V takih primerih je vodenje otroka težje načrtovati in navadno postane koordinator medicinske oskrbe specialist, ki spremlja otrokovo vodilno zdravstveno težavo. Vedno je potrebno najti ravnotežje med t. i. standardizirano in individualno oskrbo bolnika, saj posebno RB zahtevajo personaliziran pristop. Dobra multidisciplinarna skupina zdravnikov in drugih zdravstvenih delavcev jasno definira probleme otroka, določi cilje vodenja, zbere



strokovna mnenja in o njih razpravlja, ustvari predloge obravnave in se s skupno odločitvijo opredeli za najboljšo izbiro obravnave. Ob tem je pomembno, da je delitev dela med člani skupine dobro določena, da so cilji dela jasni, da med člani skupine vlada zaupanje v strokovno delo in poteka ustrezna komunikacija.

KAJ JE POTREBNO V SLOVENSKEM PROSTORU IZBOLJŠATI PRI DELU Z RB?

Oddelki Pediatrične klinike vodijo številne otroke z RB. Ko odrastejo, je za mnoge dobro znano, kateri specialist jih bo vodil tudi dalje v odraslosti: bolnike s cistično fibrozo pulmolog, z diagnozo bulozne epidermolize dermatolog, bolnike z živčno-mišičnimi boleznimi nevrolog ... in tranzicija poteka z ustrezno predajo bolnika. Ostaja pa vrsta diagnoz, za katere v odraslosti ni usposobljenih specialistov, ali pa ne prevzemajo multidisciplinarne obravnave za bolnike z RB: primer so bolniki s prirojenimi presnovnimi boleznimi, ali pa bolniki z Downovim, Noonanovim ali Ehlers-Danlosovim sindromom in številnimi drugimi redkimi genetskimi sindromskimi stanji. Pogosto se pri teh bolnikih s staranjem pojavljajo bolezenski zapleti, ki bi potrebovali multidisciplinarno vodenje in specialista koordinatorja, ki bi usmerjal obravnavo. Internistični oddelki bi morali v svoje programe dela ciljano vključiti bolnike z RB in ustrezno pridobiti sredstva za programe. Trenutno se zdi, da ni dovolj strokovnega interesa in kadrovskih možnosti.

V pediatrični ambulantni so RB obravnavane kot vse ostale pogoste otroške bolezni: časovna in stroškovna shema za ambulatno obravnavo otroka z več-organsko prizadetostjo zaradi RB je enaka kot za otroka s prekomerno telesno težo. Posvetovanje zdravnikov s tujimi centri, priprava in pošiljanje dokumentacije, ali sodelovanje v Evropskih referenčnih mrežah so večinoma delo zdravnika v prostem času. Enako velja za sodelovanje zdravnikov z društvi bolnikov z RB.

Slovenski Načrt dela na področju redkih bolezni za prihajajoče desetletje je povzel vizijo naprednih evropskih držav za področje RB. Uresničitev načrta bo potrebovala intenzivno finančno in kadrovsko podporo, da bi bila omogočena uspešna multidisciplinarna obravnavna za vse otroke in odrasle z RB v Sloveniji.



LITERATURA

1. Kliegman RM, Ruggeri BE, Smith MM. The Team-Based Approach to Undiagnosed and Rare Diseases. *Pediatr Clin North Am* 2017; 64(1):17-26.
2. Cloney T, Gallacher L, Pais LS, et al. Lessons learnt from multifaceted diagnostic approaches to the first 150 families in Victoria's Undiagnosed Diseases Program. *J Med Genet.* 2021: jmedgenet-2021-107902.
3. Hou YC, Yu HC, Martin R, et al. Precision medicine integrating whole-genome sequencing, comprehensive metabolomics, and advanced imaging. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2020; 117(6):3053-3062.
4. Torralba-Cabeza MÁ, Olivera-González S, Sierra-Monzón JL. The Importance of a Multidisciplinary Approach in the Management of a Patient with Type I Gaucher Disease. *Diseases* 2018; 6(3):69.



Prof. dr. Janez Zidar, dr. med.

Inštitut za klinično nevrofiziologijo, UKC Ljubljana

MULTIDISCIPLINARNA SKUPINA ZA AMIOTROFIČNO LATERALNO SKLEROZO V LJUBLJANI

Amiotrofična lateralna skleroza (ALS) je ena najhujših hitro napredujočih degenerativnih nevroloških bolezni. Njen najizrazitejši znak je mišična šibkost, ki se lahko začne kjer koli v telesu in nazadnje zajame večino mišic. Potek bolezni je dokaj predvidljiv. Da se napovedati, da bodo bolniki izgubili sposobnost govora, požiranja, gibanja udov in dihanja, lahko po drugačnem vrstnem redu. V povprečju bolniki umrejo 2 do 5 let po njenem začetku.

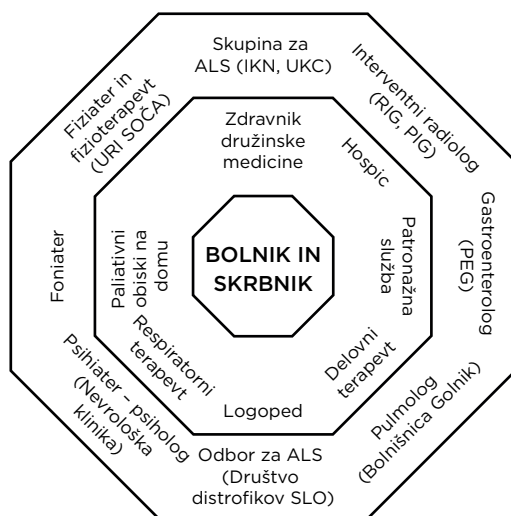
Učinkovitega zdravila proti bolezni ni. Kar pri teh bolnikih povzroča posebej hude težave, je hitro slabšanje. Slabšanje je pogosto hitrejše, kot ga bolniki pričakujejo in kot se mu lahko prilagodijo. Pomoč do hitrejšega prilagajanja na nove in nove težave je zato eden največjih izzivov za strokovnjake, ki skrbijo za te bolnike.

Hitro slabšanje terja tudi hitro ukrepanje. Za to pa so potrebne utečene poti, ki bolnikom omogočijo hitro »pot« skozi zdravstvene ustanove. Kar je za bolnike aktualno danes, je lahko v naslednjih tednih ali največ mesecih že nepotrebno (npr. invalidski voziček).

Osebe z ALS potrebujejo usklajen multidisciplinarni pristop (3). Nepretrgano spremljanje, ki ga zagotavljajo člani skupine za ALS v bolnišničnem in domačem okolju, omogoča pravočasno prepoznavanje težav in ukrepanje proti njim. Zgodovina tako organizirane pomoči ni dolga, saj se je uveljavila šele konec devetdesetih let prejšnjega stoletja. Dosedanje izkušnje kažejo, da lahko zagotovi boljšo oskrbo bolnikov, zmanjša število in trajanje bolnišničnih obravnav ter izboljša preživetje.



V Sloveniji za bolnike z ALS organizirano skrbimo od leta 2002. Tedaj je bila na Inštitutu za klinično nevrofiziologijo, UKC Ljubljana, ustanovljena Skupina za ALS. Oskrba je porazdeljena med bolnišnico in lokalne ustanove. V zadnjih letih imamo bolnišnični zdravniki možnost obiskovati bolnike tudi na domu. Vloge različnih ustanov in njihovih članov se pri tem prekrivajo. Ob bolnišničnih skupinah in skupinah na primarni zdravstveni ravni (zdravnik družinske medicine, patronažna sestra, fizioterapevt v zdravstvenem domu, Zavod za oskrbo na domu, hospic) imajo pri skrbi za bolnike pomembno vlogo tudi njihova združenja. V Sloveniji je to Odbor za ALS pri Društvu distrofikov. Skrb je osredotočena na bolnika, seveda ob spoštovanju njegove avtonomije (slika 1), pozornosti pa so deležni tudi svojci oziroma skrbniki.



Slika 1. Organizacija oskrbe bolnikov z amiotrofično lateralno sklerozo v Ljubljani. S koncentričnimi krogi želimo ponazoriti središnji položaj bolnika in njegovih bližnjih. V naslednjem krogu so navedeni posamezniki in službe na primarni zdravstveni ravni in tisti bolnišnični strokovnjaki, ki imajo možnost, da lahko bolnike obišejo na domu. Bolnišnična delovna skupina za ALS in posamezni strokovnjaki (nevrolog, usklajevalec, socialni delavec, dietetik, delovni terapevt, respiratorni fizioterapevt, logoped), ki z njo sodelujejo, so v zunanjem krogu, vanj pa smo uvrstili še Odbor



za ALS, ki združuje bolnike in njihove svojce. Legenda: *IKN* – Inštitut za klinično nevrofiziologijo, *UKC* – Univerzitetni klinični center Ljubljana, *URI Soča* – Univerzitetni inštitut za rehabilitacijo Republike Slovenije, *PEG* – perkutana endoskopska gastrostomija, *RIG* – radiološko vstavljena gastrostomija, *PIG* – skoziustna slikovno vodena gastrostomija.

BOLNIŠNIČNA OBRAVNAVA

Bolnišnične delovne skupine so zasnovane multidisciplinarno (5, 6). Priporočeno je, da v njih redno sodelujejo nevrolog, usklajevalec (socialni delavec ali medicinska sestra), respiratorni fizioterapevt, delovni terapevt, logoped in dietetik. Glede na potrebo se pridružijo še drugi strokovnjaki (tako imenovana razširjena skupina), npr. pulmolog, gastroenterolog, interventni radiolog, ortoped, fizioter, psihiater, sodelavec hospica ipd. (7). Organizacijske sheme takih skupin so po svetu različne, zato je tudi sestava naše skupine prilagojena lokalnim značilnostim.

Zaradi prvih bolezenskih težav so osebe z ALS najpogostejše napotene k nevrologu, redkeje k foniateru ali npr. ortopedu. Ambulantnemu pregledu običajno sledi diagnostična bolnišnična obravnava, tej pa sporočanje diagnoze. Prva skrb je, da se bolnik pravočasno in podrobno seznani z boleznijo in z možnimi načini zdravljenja (2).

Pri nas vodeni bolniki imajo kontrolne preglede na tri mesece, če je treba, tudi pogostejše ali pa redkeje. V kasnih fazah bolezni, ko zaradi omejene gibljivosti težko pridejo v bolnišnico, ali do nje sploh ne morejo, je treba organizirati obravnavo na domu (obiski na domu, sodelovanje z družinskimi zdravniki, v terminalni fazi hospic, strokovnjaki za blažilno oskrbo). Nekateri posegi so tudi v teh fazah mogoči le v bolnišnicah (gastrostomija za hranjenje po cevki skozi trebušno steno, včasih privajanje na neinvazivno umetno predihavanje, traheostomija za umetno predihavanje). Izkušnje kažejo, da želijo bolniki umreti doma. Kadar to ni mogoče, je treba poskrbeti za ustrezne prostore drugje, tudi v bolnišnici.

Pri obravnavi sodelujemo z drugimi strokovnjaki in ustanovami. Zaželeno je, da so pregledi pri njih časovno (ob enkratnem obisku bolnišnice), čim bolj pa tudi prostorsko usklajeni (ista ambulanta). Pri tem je poudarjena vloga usklajevalca, ki je bolnikom na voljo ves



službeni čas. Tako smo o stanju bolnikov seznanjeni sproti in ne le obdobjno.

Ob ustanovitvi in še nekaj časa za tem smo imeli veliko dela s pridobivanjem sodelavcev in z vzpostavitvijo povezav med njimi. Tedaj bolniki tudi še niso imeli dostopa do vseh tehničnih pripomočkov in zdravil, ki ga imajo zdaj. Ustvarjali smo tudi zasnovo za bazo podatkov o bolnikih in napisali nekaj osnovnih informacij o bolezni (http://www.kclj.si/ikn/ALS/ALS_0.htm).

NALOGE ČLANOV SKUPINE

Bolnik je v središču skupine. Vse odločitve glede zdravljenja in druge oskrbe so njegove. Da se lahko odloči, pa mora razumeti bolezenski proces in vedeti za vse možnosti zdravljenja.

Skrbnik bolniku v začetnih fazah bolezni ni potreben, v kasnejših fazah pa postaja od njega vse bolj odvisen. Skrbniki so navadno svojci. Nudijo fizično in čustveno pomoč. Skrbnike to delo lahko izpolnjuje ali obremenjuje, lahko pa oboje hkrati. So tudi vez med člani bolnišničnih in primarnih zdravstvenih skupin. Zaradi naraščajočih potreb in dodatnega dela (npr. skrbi za lastne otroke, službene obveznosti) jih ogroža izgorelost.

Nevrolog je odgovoren za diagnostični postopek in postavitve diagnoze. Diagnozo mora bolniku tudi pojasniti – vključno s tem, kaj pomeni za njegovo življenje. Nevrolog je tudi najprimernejši, da bolnika seznani z načini simptomatskega zdravljenja, z zaščito živčevja z zdravili in z drugimi ukrepi. Za vse ukrepe velja, da je bolnika treba z njimi seznaniti vnaprej, še preden jih potrebuje (npr. gastrostomija, umetno predihavanje). Nevrolog je tudi povezovalec dela med specialisti različnih strok. Pri nas vodi pacienta ves čas isti nevrolog.

Usklajevalec (v našem primeru socialna delavka) je povezovalec članov skupine, bolnika in članov družine; vse spodbuja k pravočasnim in učinkovitim odzivom na pacientove potrebe. Da lahko izpolni svoje naloge, si mora pridobiti zaupanje bolnika in njegovih bližnjih, sodelavci pa mu morajo zagotoviti, da se bodo pravočasno odzvali na bolnikove potrebe. Usklajuje preglede pri posameznih članih in delo tudi z drugimi vpletenimi ustanovami in posamezniki. Navzoč je pri kontrolnih pregledih, kjer je bolnikom v praktično in čustveno oporo in kjer izve za informacije, ki jih potrebuje za pacienta pri



drugih pregledih. Bolnikom, ki se ne smejo počutiti zapuščene niti tedaj, ko ne morejo več v bolnišnico, je dosegljiv po telefonu ali elektronski pošti. Zanje skrbi tudi v fazah umiranja. Takrat sodeluje s skupino v primarnem zdravstvu in s hospicem.

Fizioterapevt v naši skupini ocenjuje funkcijski gibalni status bolnikov (mišično moč, gibljivost sklepov, vzdržljivost). Izdelava in izvedba programa za preprečevanje kontraktur in vzdrževanja mišične moči pa je v domeni sodelavcev z Univerzitetnega rehabilitacijskega inštituta Soča, kjer bolnike tudi priučijo rabe medicinskih pripomočkov. Imamo tudi sodelavce, ki se ukvarjajo z respiratorno fizioterapijo in skrbijo za edukacijo in uvedbo neinvazivnega umetnega predihavanja in izkašljevalnika ter drugih pripomočkov za krepitev dihalnih mišic. Vključeni so tudi v obravnavo bolnikov na domu v sklopu paliativnega mobilnega tima.

Medicinska sestra spremlja bolnika od potrditve diagnoze naprej, sodeluje pri zdravstveni vzgoji bolnikov in svojcev (injiciranje zdravila proti slinjenju in poučevanje svojcev injiciranja tega zdravila pod kožo, poučitev bolnika o oskrbi gastrostome in o hranjenju po njej, prehransko svetovanje, spremljanje telesne mase oz. indeksa telesne mase) ter usmerjeno funkcijsko testira bolnike. Skrbnike seznanja z nego kože in z ukrepi ter pripomočki za preprečevanje preležanin.

Delovni terapevt ocenjuje gibalno stanje bolnikov in jih uči prilagajanja na zmanjšane sposobnosti. Seznanja jih z možnostmi, ki jih nudijo različni medicinski tehnični pripomočki (npr. za pomoč pri hranjenju, listanju knjig ali časopisov, oblačenju in obujanju, gibanju).

Logoped ocenjuje govor ter zmožnost sporazumevanja, pa tudi sposobnost žvečenja in požiranja. Posebno pomembno je oceniti varnost požiranja. Logoped te težave tudi zdravi oz. svetuje, kako jih lajšati. Predpisuje sredstva za nadomestno sporazumevanje.

Dietetik (strokovnjak za prehrano) postane pomemben, ko oslabele mišice ne zagotavljajo več energijsko zadostnega uživanja hrane. Ocenjuje stanje prehranjenosti ter ob izgubi telesne mase svetuje glede primerne uživanja tekočin in hrane.

Socialni delavec ocenjuje čustveno stanje oseb z ALS in družinskih članov ter uspešnost njihovega spopadanja s težavami. Svetuje tudi pri reševanju finančnih težav. Kot vsaka druga kronična bolezen tudi ALS namreč globoko poseže v družinski proračun. Cilj, ohraniti kakovost življenja in čim daljšo bolnikovo neodvisnost na njegovem



domu, je dosegljiv le z nakupom dragih tehničnih pripomočkov, ki jih zdravstveno zavarovanje le delno krije (3, 8). Mnogi bolniki, ki se odločijo za nego doma, so primorani adaptirati stanovanje (klančine, dostopnost kopalnice in toaletnih prostorov, pragovi). Občutnejša pomoč medicinske sestre in negovalcev na domu je mogoča le za plačilo. Takšnih ponudnikov je celo več, njihove cene pa so visoke. Z nasveti moramo zavarovati bolnike pred odločitvami za draga nepotrebna in/ali nepreverjena zdravila oz. druge oblike zdravljenja.

Foniatrova naloga je, da z instrumentalnimi preiskavami oceni varnost požiranja.

Pulmolog ocenjuje predihanost, prvič že ob postavitvi diagnoze. Posebno pomembna je njegova vloga, ko je oseba z ALS tudi kadilec oz. ima astmo, obstruktivno pljučno bolezen ali obstruktivne apneje v spanju. Pulmologi skrbijo še za invazivno umetno predihavanje.

Gastroenterolog in interventni radiolog pri bolnikih, ki ne morejo žvečiti in požirati in pri tistih, pri katerih požiranje ni varno, napravita gastrostomijo. Vstavev hranilne cevke v želodec je lahko endoskopska ali perkutana. PEG (perkutana endoskopska gastrostomija) je klasična metoda. Ker pa so v času vstavljanja hranilne cevke mnogi naši bolniki že neinvazivno umetno predihavani, sta pri njih varnejša druga dva načina vstavljanja, ki dovoljujeta umetno predihavanje tudi med posegom. Prvi je tako imenovani RIG (okrajšava za angleške besede radiologically inserted gastrostomy) – radio-loško vstavljena gastrostomija, drugi pa PIG (okrajšava angleških besed per-oral image-guided gastrostomy) – skoziustna slikovno vodena gastrostomija.

Depresija (bolnika in skrbnika) je naravna reakcija na tako hudo bolezen in vpliva na osebna razmerja in delo. Nujne so čustvene in socialne prilagoditve. Pri tem lahko pomagata psihiater ali psiholog. Redkeje, a vendarle je lahko tudi demenca del ALS. V diagnostiki in obravnavi takih bolnikov je psihiatrova pomoč večkrat nujna. Prepoznavna demence je pomembna tudi pri vrednotenju bolnikovih sposobnosti za odločitve glede zdravljenja. Psiholog in/ali psihiater imata vlogo tudi pri psihološki pomoči bolnikom s svojim.



OSKRBA NA PRIMARNI ZDRAVSTVENI RAVNI

Enako pomembna kot bolnišnična obravnava je tudi oskrba na primarni zdravstveni ravni. Zaželeno je, da se družinski zdravnik v oskrbo vključi takoj na začetku. Iz izkušenj vemo, da družinski zdravnik redko vidi bolnika z ALS, gotovo pa ima večina družinskih zdravnikov izkušnje z drugimi napredujočimi in terminalnimi boleznimi. Velik del simptomatskega zdravljenja je lahko njihova naloga, nena zadnje tudi zato, ker je mnoge stvari preprosteje urejati z obiskom lokalnega centra (2, 6, 7). Družinski zdravniki so dobro seznanjeni z načeli blažilnega zdravljenja že v zvezi z rakom. Ista načela veljajo tudi za ALS. Gre predvsem za protibolečinsko zdravljenje (opioidi) in zmanjševanje simptomov nezadostne predihanosti (opioidi, anksiolitiki), strahu, anksioznosti, čezmernega slinjenja in zaprtja (2, 6, 7). Družinski zdravniki (pa tudi nevrologi) so pooblaščen tudi za predpisovanje medicinsko-tehničnih pripomočkov (bolniška postelja, invalidski voziček, sobno stranišče, nastavek za straniščno školjko, sedež za kopalno kad, aspirator, inhalator, plenice ...) (<http://www.zzzs.si/zzzs/PAO/ZJavSif.nsf/V123A?OpenView>).

Po vstavitvi gastrostome je potrebna tudi skrb zanjo. To je v povezavi s specialistom družinske medicine ena od nalog patronažne sestre. Njena vloga je npr. tudi pri oskrbi morebitnih preležanin in pri injiciranju zdravil pod kožo ali v žilo (7).

Najboljše bi seveda bilo, da bi se zaradi gibalne oviranosti bolnikov večina njihove oskrbe opravila na njihovih domovih. Tu mislimo predvsem na možnost, da bi bolnike na domu lahko obiskovali tudi fizioterapevt, delovni terapevt, logoped ter specialisti za blažilno oskrbo (slika 1). V zadnjih nekaj letih imamo tudi člani skupine za ALS, pri bolnikih, ki so hudo bolni, možnost opravljanja paliativnih obiskov na domu. Od druge polovice leta 2021 so ti obiski tudi formalizirani. Izkazali so se za dobrodošlo izboljšavo našega dela.

Običajno je večina oskrbe na domu prepuščena svojcem. Le-ta s trajanjem bolezni postaja vse zahtevnejša. Skrbniki v zvezi s tem potrebujejo veliko izobraževanja in informacij, tako v pisni obliki kot s prikazom postopkov ob bolniku. Te naloge so v enaki meri porazdeljene na sodelavce v bolnišnicah in lokalnih zdravstvenih ustanovah.



Hospic. Kljub skrbni zdravniški obravnavi se bolezen nezadržno slabša. Bolniki in njihovi bližnji se v tem, kdaj in v kolikšni meri si želijo pogovora o obravnavi v končni fazi bolezni, močno razlikujejo. Navadno je to pojasnjevanje stopenjsko. Vodiijo naj ga želje in vprašanja bolnikov in svojcev. Že tako težka vprašanja postanejo še težja, če se jih zdravnik izogiba in govori le o bolezni in medicinski oskrbi. Mnogi si na koncu želijo urediti zase pomembne reči, kot so npr. odnosi z bližnjimi. Porajajo se številna vprašanja. Ali je smiselna raba aparata za neinvazivno umetno predihavanje, če le odлага neodložljivo? In če se odločim zanj, kaj bo tedaj, ko ga ne bom več želel? Kako je s samomorom z zdravniško pomočjo in z vnaprej izraženo voljo? Eno od možnosti za obravnavo v tej fazi bolezni nudi hospic. Večina njihovih dejavnosti je namenjenih umirajočim in žalovanju po smrti. Zato npr. bolniki s traheostomo, ki so na umetnem invazivnem predihavanju, ne sodijo v oskrbo hospica. Svoj program zaenkrat izvajajo na domu. Celostno obravnavajo fizične, psihosocialne in duhovne potrebe bolnika in svojcev. Pri tem sodelujejo: medicinska sestra, socialni delavec, psiholog, zdravnik in laični prostovoljci. Njihova vključitev je primerna takrat, ko se aktivno zdravljenje kronične ali neozdravljive bolezni spremeni v podporno ali blažilno. Stik s hospicem morajo navezati bolniki ali njihovi svojci sami, pomoč hospica pa je brezplačna. Več o Slovenskem društvu hospic lahko najdete na www.drustvo-hospic.si.

DOLGOTRAJNA OSKRBA NA DOMU V OKVIRU ZAVODA ZA OSKRBO NA DOMU, OSEBNE ASISTENCE IN DRUŽINSKEGA POMOČNIKA

Zavod za oskrbo na domu (ZOD) nudi pomoč na domu in socialni servis. Pomoč na domu obsega pomoč pri vzdrževanju osebne higiene, pomoč pri oblačenju, hranjenju in opravljanju drugih osnovnih življenjskih potreb, gospodinjstvo pomoč ter pomoč pri ohranjanju socialnih stikov. Storitve socialnega servisa pa obsegajo varovanje na daljavo ter pomoč pri hišnih in drugih opravilih. Njihovo pomoč v celoti ali delno plačujejo občinske uprave, do nje pa so med drugimi upravičene tudi osebe, ki jim je priznana pravica do dodatka za pomoč in postrežbo ter osebe s kroničnimi boleznimi.

Osebna asistenca, kot zbir storitev bolnikom z ALS, ki v vsakdanjem življenju potrebujejo pomoč drugega, omogoča neodvisno in



kakovostnejše življenje. Storitve so prilagojene konkretnim individualnim potrebam posameznika, njegovim sposobnostim, željam, pričakovanjem in življenjskim razmeram. Omejena je na starost, status državljanstva in s tem, da bolnik potrebuje pomoč najmanj 30 ur tedensko (11).

Storitev družinskega pomočnika ima pomembno vlogo pri ohranjanju kakovostnega življenja bolnikov z ALS. Je alternativa institucionalnega varstva (domovi za starejše), s poudarkom na zagotovitvi večje intimnosti, individualnosti, solidarnosti, osebne komunikacije, domačnosti in topline. Je pravica, pri kateri namesto celodnevne institucionalnega varstva bolnik z ALS izbere družinskega pomočnika (enega od svojcev), ki mu nudi pomoč v domačem okolju (10).

ODBOR ZA ALS PRI DRUŠTVU DISTROFIKOV

Ustanovljen je bil junija leta 2002 in je član Mednarodne zveze društev ALS (www.alsmndalliance.org/). Organizira redna mesečna srečanja bolnikov in svojcev ter srečanja ob svetovnem dnevu ALS. Njegov glavni namen je pridobivanje novih informacij o bolezni, izmenjava izkušenj in druženje s sebi enakimi. Na voljo imajo tudi nekaj medicinsko-tehničnih pripomočkov za izposajo. Prek Odbora so bolniki vključeni v vse druge društvene posebne socialne programe, kot so prevozi s prilagojenimi dostavnimi vozili, osebna asistenca, obnovitvena rehabilitacija, svetovanje pri nabavi tehničnih pripomočkov, pri adaptaciji bivalnega okolja in svetovanju glede socialno-varstvenih pravic in pravic iz invalidskega in pokojninskega zavarovanja. Sedež odbora je na Linhartovi 1 v Ljubljani (www.drustvo-distrofiv.si).

VODENJE DOKUMENTACIJE

Za razumevanje bolezenskega procesa je zelo pomembno zbiranje in vodenje bolezenske dokumentacije (9). Podatki Skupine za ALS na UKC Ljubljana se zbirajo na enem mestu in na enoten način, v glavnem v elektronski obliki. Na voljo so vsem sodelavcem z željo, da bi se tudi tako izboljšala skrb za bolnike in da bi občasno lahko kritično ocenili svoje delo.



REFERENCE

1. Rowland LP, Mitsumoto H, De Vivo D. Hereditary and acquired motor neuron diseases. In: Rowland LP, editor. *Merritt's neurology*. 11th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins, 2005: 861-70.
2. Leigh PN, Abrahams S, Al-Chalabi A, Ampong M-A, Goldstein LH, Johnson J, et al. The management of motor neurone disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003; 74 (Suppl IV): iv32-47.
3. Mitsumoto H, Rabkin JG. Palliative care for patients with amyotrophic lateral sclerosis. Prepare for the worst and hope for the best. *JAMA* 2007; 298 (2): 207-16.
4. Chio A, Bottacchi E, Buffa C, Mutani R, Mora, the PARALS. Positive effects of tertiary centres for amyotrophic lateral sclerosis on outcome and use of hospital facilities. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2006; 77: 948-50.
5. Mitsumoto H, Borasio GD, Genge AL, Hardiman O, Leigh PN, Meininger V, et al. The multidisciplinary care clinic: the principles and an international perspective. In: Mitsumoto H, Przedborski S, Gordon P, editors. *Amyotrophic lateral sclerosis*. New York, NY: Taylor&Francis, 2006: 605-31.
6. Miller RG, Scholtz D, Moore DH, Spitalny GM, Fox C, Katz J, et al. Treatment of patients with ALS in the community: New insights from the web-based ALS patient care database. *Amyotroph Lateral Scler* 2006;7 (Suppl 1): 56.
7. Jacobs RR, Mitsumoto H. A comprehensive approach to managing amyotrophic lateral sclerosis. In: Mitsumoto H, Munsat LM, editors. *Amyotrophic lateral sclerosis. A guide for patients and families*. 2nd ed. New York: Demos Medical Publishing, 2001: 63-77.
8. Boynton de Sepulveda L, Graves MC. Financial realities. In: Mitsumoto H, Munsat LM, editors. *Amyotrophic lateral sclerosis. A guide for patients and families*. 2nd ed. New York: Demos Medical Publishing, 2001: 327-47.
9. Miller RG, Anderson FA. The ALS patient care database. In: Mitsumoto H, Munsat LM, editors. *Amyotrophic lateral sclerosis. A guide for patients and families*. 2nd ed. New York: Demos Medical Publishing, 2001: 233-40.
10. Direktorát za socialne zadeve. Družinski pomočnik. V: <https://www.gov.si teme/druzinski-pomocnik/>
11. Direktorát za invalide. Osebna asistenca. V: <https://www.gov.si teme/osebna-asistenca/>



Mihaela Uhan, univ. dipl. ekon.

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije,
član evropskega združenja EURORDIS že od leta 2014

TRIDESET MILIJONOV RAZLOGOV ZA EVROPSKI AKCIJSKI NAČRT ZA REDKE BOLEZNI

V Evropi živi 30 milijonov ljudi z redko boleznijo, od katerih vsak predstavlja razlog za evropske oblikovalce politike, da ukrepajo za boljši jutri, za dostop do diagnoze, zdravstvene oskrbe, zdravljenja, ozaveščenosti in enakosti. Čeprav so bili narejeni veliki koraki, je napredek prepočasn, nepovezan in nezadosten. Evropsko združenje za redke bolezni EURORDIS – Rare Diseases Europe je pozvalo številne evropske in nacionalne zveze ter 984 članov organizacij bolnikov, kot tudi širšo skupnost, da delijo svoje osebne razloge za spremembe. Po vsej Evropi je več tisoč ljudi – tistih, ki živijo z redko boleznijo, staršev, bratov in sester, prijateljev, zagovornikov, zdravstvenih delavcev in raziskovalcev – delilo svoje razloge, zakaj mora Evropa ukrepati. To so osebne izkušnje, upanja in strahovi. Vse zgodbe, na katere opozarja posebna spletna stran <https://reasons.eurordis.org>, odgovarjajo na isto vprašanje: Zakaj mora Evropa glede redkih bolezni ukrepati takoj?

30 milijonov ljudi s posebnim manifestom poziva Evropsko unijo, naj ukrepa v zvezi z redkimi boleznimi. Več kot 250 strokovnjakov in na tisoče ljudi, ki živijo z redkimi boleznimi, in njihove družine je s študijo Rare2030 (<https://www.rare2030.eu/>) pokazalo, da trenutna strategija ni dovolj in da svoje prihodnosti ne moremo prepustiti sreči ali naključju. Priporočajo evropski akcijski načrt za redke bolezni: nov okvir politike za redke bolezni, vključno z redkimi raki, ki bo povezoval evropske države na področju diagnosticiranja, raziskav,



podatkov, zdravljenja in oskrbe ter nikogar, niti najredkejših državljanov Evrope, ne pušča za sabo. V manifestu je zapisano: »Potrebujemo evropski akcijski načrt za redke bolezni, da povežemo strokovnjake, znanje in podatke, da zagotovimo boljše in daljše življenje za nas in naše družine. Potrebujemo evropski akcijski načrt za redke bolezni, da se nacionalni načrti in strategije o redkih boleznih osredotočijo na nov poudarek, tako da znanstveni, tehnološki in klinični napredek doseže vsako osebo, ki živi z redko boleznijo. Potrebujemo evropski akcijski načrt za redke bolezni, da ustvarimo sistem, ki spodbuja inovacije na vseh področjih našega življenja. Potrebujemo evropski akcijski načrt za redke bolezni, da bi postavili merljive cilje za zmanjšanje neenakosti in zagotavljanje najvišje kakovosti življenja, ne glede na to, kje ste rojeni ali kje živite. Če želi Evropa obravnavati neizpolnjene potrebe 30 milijonov Evropejcev, ki živijo z redko boleznijo, in njihovih družin, mora ukrepati zdaj.«

Yann Le Cam, glavni izvršni direktor EURORDIS – Rare Diseases Europe, je ob tem zapisal: »Potrebno je združiti zaveze evropskih držav članic glede redkih bolezni in si prizadevati za iste merljive cilje za obravnavo neizpolnjenih potreb 30 milijonov ljudi, ki živijo z redko boleznijo v Evropi – spodbujanje sodelovanja, združevanje znanja, optimiranje podatkov, spodbujanje inovacij, povezovanje oskrbe, dostop do znanosti in tehnologije vsem ter zagotavljanje izpolnjevanja človekovih pravic vsakega človeka, ki živi z redko boleznijo. Združeni narodi so te pravice priznali v novo sprejeti Resoluciji o soočanju z izzivi oseb, ki živijo z redko boleznijo. Zdaj obstaja 30 milijonov razlogov za ukrepanje Evrope.«

Evropska poslanka Frédérique Ries, v imenu 43 poslancev Evropskega parlamenta, ponovno poziva Evropsko komisijo, naj nujno uvede akcijski načrt za redke bolezni za učinkovitejše in naprednejše obvladovanje redkih bolezni v končno korist bolnikov. »Ne moremo več delati kot doslej – brez povezave med različnimi zakonodajnimi področji in ukrepi držav članic –, če želimo pomagati 30 milijonom ljudi, ki živijo z redko boleznijo v Evropi. Študija Rare2030, ki jo je začel Evropski parlament in jo financirala Evropska komisija, je dosegla medsektorsko soglasje več kot 250 zainteresiranih strani in na tisoče bolnikov o tem, kaj je treba storiti, da bo znanstveni in družbeni potencial Evrope dostopen ljudem, ki živijo z redka bolezen. Zdaj je čas, da vztrajamo, da se upošteva glavno priporočilo za redke bolezni Rare2030 za nov evropski okvir politike



za redke bolezni ...» je v pismu Evropskemu parlamentu v imenu 43 poslancev Evropskega parlamenta zapisala evropska poslanka Frédérique Ries.

»Danes nas je okoli 30 milijonov Evropejcev, ki imamo diagnosticirano eno od redkih vrst bolezni. Imamo 30 milijonov razlogov, zakaj potrebujemo usklajen in celosten pristop za reševanje težav, s katerimi se dnevno soočamo. Nocojšnja razprava me kot ambasadorko za redke bolezni navdaja z optimizmom. Zakaj? Prejšnji teden je odbor Generalne skupščine Združenih narodov sprejel resolucijo o obravnavi izzivov oseb, ki živijo z redko boleznijo, in njihovih družin. To je velik korak za skupnost bolnikov, ki so prevečkrat stigmatizirani in potisnjeni na rob družbe. Tudi študija Rare2030, ki jo financira Unija, ugotavlja, da sedanja strategija potrebuje posodobitev. Spodbuditi moramo tudi inovacije. Slovenci beležimo izjemen dosežek na področju presejalnega programa za novorojenčke, ki odkriva kar 40 redkih bolezni pri otroku in zagotavlja pravočasno ukrepanje. Zagotoviti moramo, da bo Evropski akcijski načrt za boj proti redkim boleznim ena izmed prioritete tudi naslednjega predsedujočega tria Svetu Unije ...» je v razpravi v evropskem parlamentu v Strasbourgu 24. novembra 2021 dejala evropska poslanka Tanja Fajon, tudi članica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije.

Spletna stran kampanje **EURORDIS #30millionreasons**
<https://reasons.eurordis.org>



[Why now?](#) [Reasons](#) [Manifesto](#) [Goals](#) [Rare Disease Timeline](#) [A European collective](#) [Contact](#)





Prof. Jože Faganel

predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

ZAKLJUČNE MISLI 8. NACIONALNE KONFERENCE OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

Srečno, upam, da brez kakih kibernetских napadov, smo pripeljali 8. nacionalno konferenco do srečnega konca. Ugotovimo lahko, da smo iz prispevkov uglednih strokovnjakov dobili dovolj konkretnih pobud za delovanje na področju, zadnje čase tako popularnih, redkih bolezni.

Lahko rečemo, da gre za nek tudi z mediji podprt hit zdravstvenih sistemov, ki naj bi se čim intenzivneje in čim učinkoviteje ukvarjali z nami, bolniki z redkimi boleznimi: nam omogočali najprej preživetje, nato nam izboljševali kakovost življenja in končno za marsikatero bolezen zagotovili celo ozdravitev. Danes vemo, da ne gre več za področje znanstvene fantastike, ampak za dejstva, uresničljiva zgolj na sistemski ravni. Prihodnosti na tem področju ne morejo zagotavljati humanitarni podvigi sočutnih državljanov za trpeče posameznike, v prvi vrsti uboge otročičke, čeprav nas veseli, da Slovencev še ni preplaval potrošniški egoizem in se je znal odzvati organizatorjem pobude za posameznika.

Nam, vsem bolnikom z redkimi boleznimi, lahko zagotovi obravnavo na ravni sodobnega znanja le sistem javnega zdravstva. Ta v našem prostoru, kot Biesmarckov model za delavce, deluje že stoletje, zato nikakor ne gre za socialistični izum, kakor nam tvezijo ideologi zaslužkarjev.

Učinkovito javno zdravstvo z odprto denarnico samostojne države in s solidarnostnimi prispevki zdravih in bolnih drug za drugega lahko omogoči danes marsikaj:



1. od hitre postavitve diagnoze,
2. prek bolj ali manj dobrodejne paliative, ki blaži trpljenje bolnikov z redkimi boleznimi,
3. že desetletja za celo vrsto redkih bolezni zagotavlja ustvarjalno življenje z boleznijo in kljub njej
4. zdaj že odpira stvarno možnost zdravljenja vse do ozdravitve doslej neozdravljive bolezni.

Ozdravitev redkih bolezni postaja danes že stvarnost. A le v pogojih javnega zdravstva brez zasebnih zavarovanj in brez plačila najpremožnejših zasebnim bolnišnicam.

Garant za obravnavo redkih bolezni, vse do ozdravitve, je država, naša ljuba samostojna Slovenija, ki se zaveda, da je dolžna odgovorno radodarno odpirati svojo makroekonomsko mošnjo v sistem, ki zagotavlja zdravje za vse bolnike, pa tudi delovna mesta za vse, ki se ukvarjajo z bolniki.

Kakršne koli bližnjice, ki bi k zdravstvenim delavcem usmerjale denar za zasebno njihovo prijazno dejavnost, so ne samo kontra-produktivne za bolnike, zlasti bolnike z redkimi boleznimi, ampak so tudi neetične.

MIR JE POGOJ ZA UČINKOVITO ZDRAVLJENJE

Ob tem pa, kar smo doživeli včeraj, ko je na območju Evrope zadivjela vojna v Ukrajini, moramo ugotoviti, da niso njene žrtve le vojaki, ampak množica bolnikov, četudi jih ne zadenejo izstrelki. Med njimi je prav pri redkih boleznih takoj konec vsakršne obravnave.

Zato ob 8. slovenski nacionalni konferenci želimo bolnikom z redkimi boleznimi v Ukrajini takojšnjega miru. Odsotnost vojn je pač predpogoj za zdravljenja vseh državljanov, ne le poškodovanih borcev.





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 600 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 odprte in zaprte 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 Dan redkih bolezni, kjer so predstavljena predavanja s srečanja in nekatera društva, ki povezujejo bolnike z redkimi boleznimi.

6. Program spodbujanja zdravega življenjskega sloga

Društvo organizira redne tedenske in mesečne oblike gibanja (telovadba, 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 ozaveščajo 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

Tudi leto 2021 je, tako kot leto 2020, v splošnem močno zaznamovala epidemija COVID-19, zato je bilo društveno življenje sicer močno okrnjeno, vendar smo v spremenjeni oz. prilagojeni obliki izvajali vse programe društva. Kljub epidemiološkim razmeram smo se uspeli v živo srečati na treh društvenih dogodkih: v avgustu ob Dnevu društva 2021, v septembru ob Dnevu krvnih bolezni 2021 in v oktobru, ko smo predstavili nov vodnik za bolnike z naslovom Simptomi in znaki najpogostejših krvnih bolezni in stanj. Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Sloveniji je preko družbenega omrežja sproti objavljalo vsa pomembna obvestila za bolnike in organiziralo številna virtualna srečanja z namenom medsebojne podpore in pomoči ter ozaveščanja.

Vabimo vas, da se pridružite Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, ki v korist bolnikov in njihovih svojcev deluje že 27 let.

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

Telefon: 041 649 735, 051 493 680

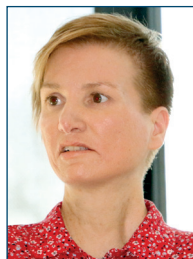
Elektronski naslov: info@drustvo-bkb.si

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 v letu 2019 praznovalo 50 let delovanja in od prvih skromnih začetkov do danes se je društvo razvilo v sodobno reprezentativno invalidsko organizacijo, ki zagovarja specifične interese distrofikov, izvaja številne posebne socialne programe, je eden največjih izvajalcev osebne asistencije in ima v lasti dve invalidski podjetji. Pri naboru posebnih socialnih programov in delovanju zasledujemo namene in cilje, opredeljene v statutu, in sicer gre za uveljavljanje pravic distrofikov in drugih invalidov, spodbujanje aktivnega udejstvovanja na različnih področjih življenja, ustvarjanje enakih možnosti, preprečevanje socialne izključenosti, posebno pozornost pa posvečamo aktivnostim za ohranjanje in izboljšanje zdravja oziroma bioloških potencialov. Slednje je tudi med našimi člani deležno velikega zanimanja, kar je tudi odraz hitrega napredka na področju sodobne zdravstvene obravnave pri nekaterih diagnozah, med katerimi izpostavljam SMA. Distrofiki so tista skupina najtežjih invalidov, ki ne more preživeti vsakdanjika brez manjše ali večje fizične pomoči drugega človeka ter uporabe invalidskega vozička. Kljub občutnemu upadanju mišične moči pa ostajajo neprizadete umske sposobnosti. Iz teh osnovnih izhodišč so zasnovani vsi društveni posebni socialni programi, med katere sami prištevamo tudi celotno delovanje društva, ker ga upravljajo in vodijo sami distrofiki.

S posebnimi socialnimi programi društvo zagotavlja podpora distrofikom na različnih področjih delovanja, kot npr. prevozi s prilagojenimi vozili, svetovanje in informiranje, podpora pri zaposlovanju,



izobraževanju in udejstvovanju na športnem in kulturnem področju, posebno pozornost posvečamo tudi vsebinam s področja zdravstvene obravnave mišičnih in žično-mišičnih obolenj, skrbi za zdravje in zdrav življenjski slog. Društvo pri svojem delovanju redno proaktivno sodeluje s strokovnimi in drugimi institucijami na državni in lokalni ravni. Pomemben del interesov slovenskih distrofikov se dolgoročno uresničuje tudi v evropskem združenju distrofikov (EAMDA). Z ostalimi reprezentativnimi invalidskimi organizacijami je naše društvo kot reprezentativna invalidska organizacija član Nacionalnega sveta invalidskih organizacij Slovenije in s tem prispeva k legalnosti delovanja slovenskega invalidskega gibanja po določilih Zakona o invalidskih organizacijah, ne le v korist slovenskih invalidov, ampak v korist celotne slovenske države.

V letu 2022 izvajamo naslednje posebne socialne programe:

1. SLUŽBA PREVOZOV

Program se izvaja z lastnimi prilagojenimi kombi vozili, ki omogočajo vstop v vozilo z invalidskim vozičkom, ustrezno varnostno vpetje invalidskih vozičkov, prilagojeno vožnjo in vso potrebno pomoč pri vstopu/izstopu v vozilo za osebe, ki imajo težave pri vstopanju/izstopanju v vozilo. Prevozi se opravljajo za potrebe dejavnosti društva, za ohranjanje zdravja ter obnovitvene rehabilitacije, izobraževanja in usposabljanja, prevozi na delo in z dela, za izvajanja športnih aktivnosti, obisk zdravstvenih in drugih državnih ustanov.

2. CELOVITA OBNOVITVENA REHABILITACIJA

Program Celovita obnovitvena rehabilitacija distrofikov omogoča, da se ohranjajo biološki potenciali distrofikov, ki so odločilni za kvaliteto življenja vsakega posameznika ter dosega tudi blažitev socialnih in psihičnih posledic invalidnosti. Program izvajamo v našem rehabilitacijskem centru Dom dva topola v Izoli, ki je popolnoma prilagojen potrebam distrofikov ter drugih invalidov. V okviru programa se izvajajo aktivne vadbe, kot na primer dihalne vaje, fizioterapevtske vaje, masaže, refleksoterapije, elektroterapije, plavanje v morju ali v zunanjem bazenu z ogrevano morskovo vodo na prilagojeni plaži za distrofike itd. Društvo program izvaja na podlagi prijave na vsakoletnem javnem razpisu ZZZS za izbor organizatorja skupinske obnovitvene rehabilitacije za zavarovane osebe z mišičnimi in



živčno-mišičnimi boleznimi in v sodelovanju z Univerzitetnim rehabilitacijskim inštitutom – URI Soča, ki pripravi strokovni program za vsako leto sproti, in Inštitutom za klinično nevrofiziologijo Nevrološke klinike UKC Ljubljana.

3. NEODVISNO ŽIVLJENJE DISTROFIKOV

Na podlagi javnega razpisa MDDSZEM že vrsto let izvajamo t. i. razvojni socialnovarstveni program Neodvisno življenje distrofikov. Namen programa je zagotavljanje pomoči distrofikom pri organiziranju in udeležanju samostojnega in aktivnega življenja. V okviru programa deluje bivalna skupnost za tiste, ki se želijo osamosvojiti od domačih, študirajo ali vstopajo v zaposlitev.

4. OHRANJEVANJE ZDRAVJA

Skrb za ohranjanje fizične kondicije in ohranjanje zdravja je pri distrofikih še bolj prisotna, vendar so možnosti za uresničevanje zaradi narave invalidnosti bistveno omejene. V okviru programa se izvajajo fizioterapevtske obravnave z masažo v društvenih prostorih v Ljubljani in Mariboru, masaže v Novem mestu in klimatska rehabilitacija v rehabilitacijskem centru Dom dva topola. Fizioterapevtske obravnave izvajajo kadri z dolgoletnimi izkušnjami na področju rehabilitacije in fizioterapevtske obravnave distrofikov.

5. INFORMATIVNA DEJAVNOST

V okviru programa Informativna dejavnost člane in drugo zainteresirano javnost obveščamo in širimo pomembne informacije in nova znanja s področja medicinskih raziskav in tehničnih pripomočkov, novih pristopov zdravljenja ter poljudnih vsebin za zdrav življenjski slog. Informativna dejavnost poteka preko društvene spletne strani na naslovu www.drustvo-distrofikov.si, ki je ažurno posodobljena ter z izdajanjem društvenega glasila MAŽ. Ozaveščanje širšega družbenega okolja izkazujemo s številnimi pojavljanji zaposlenih in članov distrofikov v medijih, s sodelovanjem v informativnih oddajah na nacionalni televiziji, kontaktnih oddajah na lokalnih radijskih postajah in okroglih mizah.

6. INDIVIDUALNE POMOČI

Namen tega programa je preprečevanje in blaženje socialnih stisk najbolj ogroženih distrofikov in njihovih družinskih članov. Država



pri upravičenosti do socialnih pomoči ne upošteva v zadostni meri povečanih stroškov zaradi invalidnosti. V okviru programa nudimo pomoč pri uveljavljanju socialnih pomoči v javni mreži, pomagamo pri nakupu osnovnih življenjskih potrebščin in pri kritju stroškov ogrevanja, sofinanciramo bivanje distrofikov v času božično novoletnih praznikov v Domu dva topola in nudimo pomoč distrofikom, ki so nastanjeni v socialno varstvenih ustanovah.

7. FIZIČNA POMOČ IN ŽIVLJENJSKA OSKRBA

V okviru programa se zagotavlja fizična pomoč in življenjska oskrba distrofikom, ki ne izpolnjujejo pogojev za pridobitev pravice do osebne asistencije v skladu z določilo Zakona o osebni asistenci, a za samostojno življenje v domačem okolju potrebujejo pomoč druge osebe. Poleg tega je pomoč namenjena tudi vsem tistim distrofikom, ki sicer so upravičeni do osebne asistencije, vendar jim obseg začasno ne zadostuje zaradi različnih nepredvidenih dogodkov (bolezen, poškodba).

8. SLUŽBA ZA POMOČ DISTROFIKOV

Program zajema pomoč pri prepoznavanju in opredelitvi socialnih stisk in težav, oceno možnih rešitev, seznanitev distrofikov z vsemi možnimi oblikami socialno varstvenih storitev ter s pravicami s področja zdravstvenega in invalidskega varstva. Pomoč zajema svetovanje, opolnomočenje in sodelovanje z državnimi institucijami pri reševanju stisk in težav distrofikov.

9. MEDGENERACIJSKI CENTER IN IZOBRAŽEVANJE

Medgeneracijski center je prostor druženja, pogovora, učenja sodelovanja in povezovanja. Organiziramo različna predavanja, izobraževanja, sofinancirajo se šolnine in bivanja v študentskem domu. Trenutno nam razmere ne omogočajo, a za pozno pomlad načrtujemo regijska srečanja članov.

10. OSKRBA S TEHNIČNIMI PRIPOMOČKI

Večina distrofikov v vsakodnevem življenju uporablja različne tehnične pripomočke. Društveni sodelavci člane seznanjamo s postopki pridobivanja medicinsko tehničnih pripomočkov, informiramo in seznanjamo jih z novostmi, nudimo zanesljive informacije o nakupu pripomočkov in njihovi uporabi. Člani si lahko posamezne



pripomočke na društvu tudi izposodijo ali v primeru doplačil zaprosijo za zbiranje donatorskih sredstev ali sofinanciranje.

11. ŠPORT

Marsikdo misli, da distrofiki kot skupina najtežjih invalidov niso aktivni športniki, a je športno udejstvovanje med našimi člani močno zastopano. Vsako leto organiziramo državno prvenstvo distrofikov v šahu, ločeno za moško in žensko ekipo, in več šahovski delavnic. Med člani so zagreti hokejisti na invalidskih vozičkih, tekmovalci v bocci (dvoransko balinanje) in precizni orientaciji. Čim bodo razmere dopuščale, se bodo nadaljevali treningi in sodelovanja na domačih in mednarodnih tekmovanjih. Pri društvu se zavedamo, da je organizacija in izvedba športnih aktivnosti za distrofike izrednega pomena pri ohranjanju in krepitvi zdravja ter prispeva k boljši samopodobi posameznika in izboljšuje socialno vključenost.

12. KULTURA

Ta program smo pri društvu pred mnogimi leti zasnovali z namenom spodbujanja udejstvovanja distrofikov na kulturnem področju. V začetku je bilo to bolj obiskovanje različnih kulturnih dogodkov, s časoma pa se je okrepila potreba tudi po razvijanju lastnih umetniških potencialov distrofikov. Izoblikovali sta se likovna delavnica in fotografska skupina, ki se pod strokovnim vodstvom razvijata in rasteta, svoja dela razstavljajo, sodelujejo na likovnih tekmovanjih, njihova dela pa vsako leto uporabimo tudi za motive na društvenem stenskem koledarju. Naši člani so močni tudi v pisni besedi in s prispevki sooblikujejo društveno revijo Maž, izdali pa smo tudi že več zbirk pesmi, krajših zgodb in ugank. Poleg splošno znanih ugodnih vplivov umetnosti na posameznika, pa imajo aktivnosti programa vpliv tudi na širše družbeno okolje, saj umetniki distrofiki razbijajo stereotipne predstave in prispevajo k pozitivni podobi invalidov v družbi.

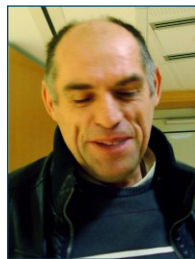
DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

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

Že dobrih 40 let deluje v Sloveniji Društvo hemofilikov Slovenije, ki so ga ozaveščeni in solidarnostno naravnani bolniki z motnjami strjevanja krvi pod vodstvom gledališkega režiserja Franceta Jamnika ustanovili z namenom, da bi zagotovili vsem bolnikom v tedanji Socialistični republiki Sloveniji vsaj tako učinkovito pomoč, kot so je bili deležni Ljubljančani in okoličani v Kliničnem centru ali na Pediatrični kliniki pri prof. dr. Majdi Benedik v bolniški sobi 37 v pritličju ali pri tedaj asistentu dr. Dušanu Andoljšku v 5. nadstropju nove stolpnice Kliničnega centra, kjer so imeli tudi znamenito sobo za hemofilike, ki so našli pristni stik z višjimi medicinskimi sestrami. Tedaj so »pele« počasne litrske infuzije sveže krvne plazme, ki so vsebovale faktorje za vse vrste bolnikov z manjkajočimi motnjami strjevanja krvi.

V prvem štiriletju Jamnikovega predsednikovanja, ki je gotovo znal izkoristiti svaštvo s Stanetom Dolancem, da so ga republiški ministri sploh poslušali, enako, kot je v korist hemofilikov pomagalo, da je bil v ekipi Titovih zdravnikov mož prof. Benedikove. V tretji enoti, ki je zbiral kri prostovoljnih krvodajalcev, je bila banka plazme, kasneje krioprecipitata in končno koncentratov strjevanja krvi za zaustavljanje krvavitev. Vodila jo je prof. dr. Ljerka Glonar, bistveni člen te strokovne trojice. Pravila DHS so uzakonila strokovni svet s pravico bolnikov, da vanj vabijo sočutne zdravniške strokovnjake. Dolga leta je svet vodil doc. dr. Andoljšek, kasneje pa prim. dr. Dolničarjeva, dokler z upokojitvijo obeh ni žal usahnil. Sloveniji



TABELA: Registrirani bolniki z motnjo strjevanja krvi v Republiki Sloveniji na dan 17. aprila 2022.

DIAGNOZA	SKUPAJ	TEŽKA STOPNJA/TIP
HEMOFILIJA A	202	81
HEMOFILIJA B	25	9
PRIDOB�JENA HEMOFILIJA	4	
VWB	207	15
PRENAŠALKE HEM A	33	17
PRENAŠALKE HEM B	8	4
PRENAŠALKE VWB	8	6
DEFICIT FIBRINOGENA	4	2
DEFICIT FV	13	2
DEFICIT FV + FVIII	3	0
DEFICIT FVII	21	4
DEFICIT FX	4	0
DEFICIT FXI	24	4
DEFICIT FXII	21	0 (NI VZROK MOTNJE STR. KRVÍ)
SKUPAJ DEFICITI FIB., FV, FV+FVIII, FVII, FX, FXI, FXII	90	12
TROMBOCITOPATIJA	49	
PRIROJENA TROMBOCITOPENIJA	6	
ZELO REDKE BOLEZNI IDR	11	- hibridna krvna skupina (stanje po presaditvi kostnega mozga) - deficienca FVII in trombocitopatija - imunska trombocitopenija - kronična imunska trombocitopenija težke stopnje - težka idiopatična trombocitopenična purpura - prenašalka Glazmannove trombastenije - prenašalec Glazmannove trombastenije - kronična trombocitopenija - vWB z deficienco FIX (dve osebi) - znižana aktivnost FX, trombocitopenija, sideropenična anemija
SKUPAJ VSI BOLNIKI	643	144

Opomba: »prenašalke« vključujejo le osebe z znižanim faktorjem, tj. z nevarnostjo krvavitve.



se je v tem obdobju uspelo vključiti v Svetovno federacijo hemofilikov, ki jo vedno vodi bolnik s strokovnim svetom. Dolga leta jo je vodil Kanadčan Frank Schnabel, rojen 17. aprila, ko praznuje naša skupnost svetovni dan, dokler ni umrl leta 1987 zaradi aidsa, ki ga je prejel skupaj z »varnimi« koncentraty faktorjev strjevanja krvi.

Politika Društva hemofilikov je bila ves čas usmerjena v solidarnost. Prvo nalogo, ambulantno zdravljenje krvavitev enakovredno za vse hemofilike v vseh regionalnih bolnišnicah je društvo ob tesnem sodelovanju z diplomiranimi medicinskimi sestrami – Obzornik zdravstvene nege izpeljalo tik pred osamosvojitveno vojno, kot predfazo zdravljenja na domu s koncentraty strjevalnega faktorja.

Drugo nalogo, zagotoviti varno transfuzijo za vse bolnike in poškodovance s testiranjem krvi pa s pravo politično vojno do 6. januarja 1986. Varna transfuzija za vse, ne le za hemofilike, je bilo dejanje hvaležnosti tudi slovenskim krvodajalcem.

Prek Svetovne federacije za hemofilijo se je na predlog bolnikov s hemofilijo pod vodstvom prof. P.P. Manuccija iz Milana izoblikoval multidisciplinarni tim, ki je kot učinkovit model usmeritev za vse redke bolezni v slovenskem javnem zdravstvenem sistemu.

Še koliko nas je? To nam omogoča Register hemofilikov, ki ga je DHS desetletja financiralo in vzdrževalo z vnašanjem vseh infuzij v bolnišnicah, ambulantah in doma, čeprav bi morala zanj poskrbeti UKC oz. država, saj je imel vsa leta podlago v zakonu zdravstvenih podatkih.

V vseh desetletjih so v društvu prostovoljno ob svojih poklicih za sobolnike delovali le 3 predsedniki. Najdlje je krmaril to barko podpisani Jože Faganel, ki se je znal umakniti, da se ob njem kalijo nove generacije solidarnih bolnikov in njihovih družinskih članov.

Jože Faganel

DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Sedež: Tavčarjeva 2, 1000 Ljubljana,

Pisarna: Trg prekomorskih brigad 1, 1000 Ljubljana

E-naslov info@dhs.si

Spletna stran: <http://www.dhs.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.

V Sloveniji je trenutno 45 obolelih, od tega 7 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.

V društvu izvajamo s pomočjo prostovoljcev dva programa. Program Izboljšanje kakovosti življenja z EB je namenjen zmanjšanju psihosocialnih stisk oseb z EB. Z njim obolelim in njihovim družinskim članom omogočamo druženje s prostovoljci in socializacijo. Drugi program ima naziv Pomoč pri kritju stroškov zdravljenja in nabavi sodobnih oblog za nego ran. Njegov namen je zagotavljanje ustrezne zdravstvene obravnave ter materialov, ki jih osebe z EB nujno potrebujejo za nego ran. Oba programa sta se v času pandemije in izolacij izkazala za zelo učinkovita.

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



Rudolf Jekovac
predsednik društva

DRUŠTVO 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. Ines Kvaternik,
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 glukocerebrozidaza, kar privede do kopičenja glukocerebrozida (tj. lipid, za razgradnjo katerega je odgovorna glukocerebrozidaza) 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. Izraženost bolezni 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 dveurni intravenozni infuziji dvakrat mesečno. Za zdravljenje gaucherjeve bolezni je na voljo tudi terapija za zmanjšanje količine substrata (glukocerebrozida), 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 inštitucije (JAZMP, ZZS in MZ), naj se čim prej lotijo našega problema, se zadeva vleče že več kot eno leto in ob pisanju tega prispevka (začetek februarja 2022) še vedno čakamo na obljubljeni sestanek.

V Sloveniji živi 23 gaucherjevih bolnikov; štirje 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 nevronopatske 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.

Zadnje celodnevno srečanje bolnikov smo organizirali septembra 2021, poleg tega smo se v tem pandemičnem času začeli srečevati preko zooma, lahko smo prisostvovali tudi 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 Mednarodne delovne skupine za gaucherjevo bolezen (IWGGD) 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 prioriteto, 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

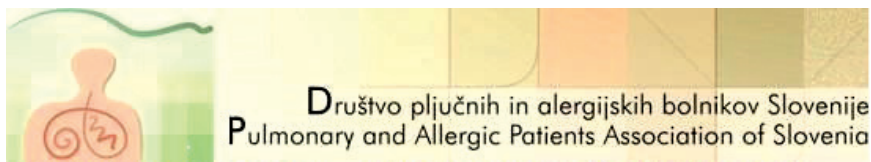
Dobja vas 153

2390 Ravne na Koroškem

Drustvo.fabry@gmail.com



PREDSTAVITEV OSTALIH DRUŠTEV BOLNIKOV



DRUŠTVO PLJUČNIH IN ALERGIJSKIH BOLNIKOV SLOVENIJE

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 3.280 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 mikrolitiaza, 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 najpogosteje 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 USPEŠNEJŠA

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

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 18 bolnikov presajena pljuča. Do leta 2019 so operativne posege obojestranske presaditve pljuč opravljali v dunajski



bolnišnici AKH, do sedaj pa so petim bolnikom s cistično fibrozo uspešno presadili pljuča na Kliničnem oddelku za torakalno kirurgijo UKC Ljubljana, avgusta 2020 so prvič presadili pljuča otroku s cistično fibrozo. 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 nemalighnih 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



DRUŠTVO **SVETLOBA**



Mihela Gorše,
predsednica Društva Svetloba

DRUŠTVO SVETLOBA

Društvo obolelih z redkimi boleznimi oči na genetski osnovi Svetloba je bilo 5. 3. 2020 registrirano v Logatcu in je vpisano v uradni register Ajpes z matično številko 4121082000. Pridobljena davčna številka društva je 45529710.

Glavni cilji društva so:

- pomoč in podpora obolelim z redkimi boleznimi oči, pa tudi njihovim svojcem, za preseganje težav ob seznanjenju z diagnozo in vzpostavljanju čim boljše kvalitete življenja, diagnozi navkljub,
- druženje in izmenjevanje izkušenj,
- seznanjanje javnosti s problemi obolelih,
- seznanjanje članov in širše javnosti o novostih na področju diagnostike, zdravljenja in rehabilitacije.

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 ustvarjalnega druženja v sproščenem okolju.

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.



Nekaj primerov redkih bolezni na genetski osnovi:

- Behcetova bolezen
- Biettijska 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

Najbolj je zastopana pigmentna retinopatija, ki je v Sloveniji tudi sicer najpogostejša genetska bolezen oči s cca 500 obolelimi.

Izjemna nadgradnja osnovnega namena je sodelovanje z vrhunskimi slovenskimi oftalmologi prof. dr. Markom Hawlino, doc. dr. Martino Jarc Vidmar in doc. dr. Manco Tekavčič Pompe, ki nam pripravljajo strokovna predavanja o boleznih, ki nas v društvu združujejo. Seznanjajo pa nas tudi z novimi metodami in tehnikami na področju zdravljenja. Srečanja s strokovnjaki, tudi z drugih področij organiziramo enkrat mesečno preko platforme Zoom. Na video srečanjih seveda tudi odgovarjajo na naša aktualna vprašanja.

Delujemo preko spletne strani <https://drustvosvetloba.si/>, Facebook profila društva Svetloba, člani društva pa smo še posebej povezani v Google skupino preko katere komuniciramo in si izmenjujemo različne informacije.

Na spletni strani so dostopna strokovna predavanja zdravnikov in osebne zgodbe članov. Bolj poglobljene in daljše tekste pa najdete na naši Facebook strani.

V društvu smo prepričani, da se z boleznijo lažje in hitreje soočiš, če jo poznaš. Druga, zelo pomembna iztočnica za predstavitve



bolezni pa je seznanjanje družinskih članov in širše javnosti z našo problematiko.

Poudarila bi rada, da so v naše društvo včlanjeni tudi slepi otroci in njihovi družinski člani. Prav slepim otrokom in najpogostejši diagnozi LCA, ki povzroči slepoto novorojenčkov in dojenčkov, v tem letu posvečamo osrednjo pozornost. Malokdo ve, s kakšnimi težavami se soočajo družine s slepimi otroki na vseh področjih življenja, vključno z inkluzijo. Kljub vsemu so to izjemni posamezniki, posebej talentirani npr. za glasbo ali matematiko. Veliko jih smuča, skratka so izjemni.

Tudi večina odraslih članov je aktivna, motivirana in izjemno ustvarjalna, nekateri so pravi prebojniki na področju kreativnega dela: slepa igralka, novinarka, fotograf, slikarka ... mnogi pišejo pesmi, Tanja pa je neprekosljiva v svojem delovanju pri ohranjanju kulturne dediščine.

V letu 2021 smo bili zelo delovni. Postavili smo visoke kakovostne standarde delovanja društva, za katere si želimo, da bi jih lahko nadaljevali tudi v letošnjem letu.

Podarimo si bližino.

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



DAN REDKIH BOLEZNI

Redke
bolezni
trenutno
prizadenejo

5%

SVETOVNEGA

PREBIVALSTVA

PRAVIČNOST



ZA LJUDI, KI ŽIVIJO Z REDKO BOLEZNIJO,
je pravičen dostop do diagnoze, zdravljenja,
zdravja, socialne oskrbe in priložnosti.

300

MILIJONOV LJUDI
PO VSEM SVETU
živi z redko boleznijo.



ODKRITIH JE VEČ KOT

6.000

REDKIH BOLEZNI.



72%
REDKIH BOLEZNI
JE GENSKIH,

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:

 **NOVARTIS** | Reimagining Medicine



Onkologija

Smo Novartis. Soustvarjamo medicino.

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.



Nova zdravila za boljše življenje bolnikov



“Nova in prihajajoča inovativna zdravila v razvoju imajo drugačen način uporabe (npr. podkožni), tarče, ki presegajo omejitve trenutnega nadomestnega zdravljenja s faktorjem strjevanja (npr. intravensko uporabo, kratki razpolovni čas, tveganje za pojav inhibitorjev) in občutno boljše farmakokinetične lastnosti z zelo majhnim bremenom dajanja zdravila (npr. odmerjanje do enkrat na mesec), kar lahko izboljša compliance.”

Izsek iz smernic Svetovne federacije za hemofilijo (WFH), 2020



Če želite prebrati nove smernice WFH za hemofilijo*, ki jih je skupnost samostojno razvila za skupnost, kliknite [TUKAJ](#) ali skenirajte:



* Družba Roche ni bila na noben način vključena v financiranje ali pripravo teh smernic.

Dodatne informacije so na voljo pri: Roche farmacevtska družba d.o.o. Stegne 13g, 1000 Ljubljana, www.roche.si

MS-SI-00000217 (verzija 1.0). Datum priprave: februar 2021



DO SEDAJ ODKRITIH
PRIBLIŽNO

7000

RAZLIČNIH
REDKIH BOLEZNI²

70 % SE JIH POJAVI V OTROŠTVU¹

**350M* LJUDI PO CELEM SVETU ŽIVI Z
REDKO BOLEZNIJO²**

**72 % REDKIH BOLEZNI JE GENETSKEGA
IZVORA¹**

86 % OBOLELIH LJUDI POROČA O TESNOBI⁴

75 % OBOLELIH LJUDI POROČA O DEPRESIJI⁴

95 %

OBOLELIH NIMA
NOBENIH MOŽNOSTI
ZDRAVLJENJA³

5 letna

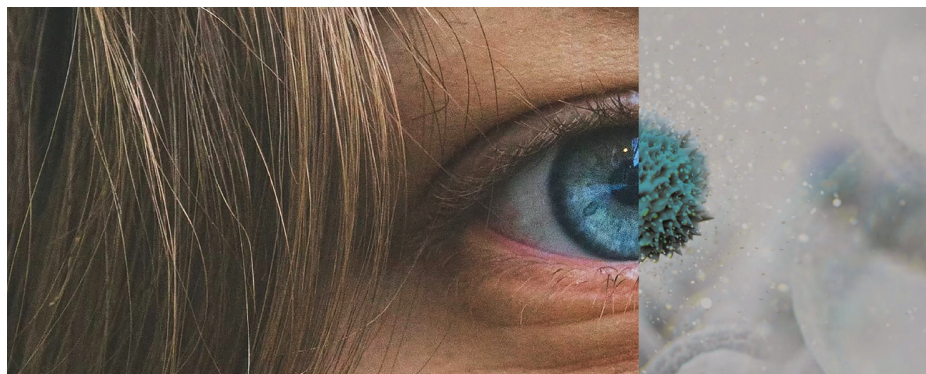
DIAGNOSTIČNA
ZAMUDA
(tudi do 30 let)^{5,6}

6-8 letna

DIAGNOSTIČNA
ZAMUDA PRI
OBOLELIH
OTROCIH⁷

**SLABŠA KAKOVOST ŽIVLJENJA KOT PRI
DRUGIH KRONIČNIH BOLEZNIH⁴**

*M - milijon



Vir: 1. Eurodis Rare Diseases Europe. Dostopno na: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>. [Datum dostopa: december 2021].
2. Findacure. Rare diseases. Dostopno na: <https://www.findacure.org.uk/rare-diseases/>. [Datum dostopa: december 2021]. 3. Editorial. The Lancet Diabetes & Endocrinology. 2019; 7(2):75. 4. Bogart KR, et al. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017; 12:177. 5. Grigull L, et al. PLoS ONE. 2019; 14(10):e0222637. 6. Eurodis. EurodisCare2 Factsheet. Dostopno na: https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf [Datum dostopa: december 2021] 7. World Economic Forum. Dostopno na: <https://www.weforum.org/agenda/2020/02/it-takes-far-too-long-for-a-rare-disease-to-be-diagnosed-heres-how-that-can-change/> [Datum dostopa: december 2021].



Predanost družbe Takeda redkim boleznim.

Takeda Pharmaceuticals d.o.o.

Bleiweisova cesta 30

1000 Ljubljana, Slovenija

www.takeda.com

VV-MEDMAT-61981, datum priprave: februar 2022

Predani življenju

Pri Pfizerju s strokovnim znanjem in nenehnim napredkom v znanosti že **172 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, 3}



Odkritja, ki spreminjajo
življenja bolnikov

172 že od
LET
1849

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: januar 2022. 2. Pfizer: Company fact sheet. Dostopno na: <https://www.pfizer.com/about/leadership-and-structure/company-fact-sheet>. Dostopno: januar 2022. 3. Pfizer: Company Timeline: a Legacy of Innovation. Dostopno na: <https://www.pfizer.com/about/history>. Dostopno: januar 2022.

8. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

SPLETNI DOGODEK
25. FEBRUAR 2022 OB 11. URI

UVODNE MISLI

- 11:00 – 11:10 **Uvodni nagovori**
Janez Poklukar, dr. med., minister, Ministrstvo za zdravje RS
Prof. Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

PROGRAM

- 11:10 – 11:40 **Predstavitve Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030 ter Akcijskega načrta za leti 2022 in 2023**
Dr. Robert Medved, dr. med., Ministrstvo za zdravje RS
- 11:40 – 12:00 **Zgodovina redkih bolezni**
Prof. dr. Zvonka Zupanič Slavec, dr. med., Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
- 12:00 – 12:20 **Diagnosticiranje redkih bolezni in vloga Inštituta za genomsko medicino v Sloveniji**
Prof. dr. Borut Peterlin, dr. med., Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana
- 12:20 – 12:40 **Nacionalni sistem presejanja novorojencev za (redke) bolezni – stanje 2022 in vizija**
Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med., Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana
- 12:40 – 13:10 **Gensko zdravljenje otrok z redkimi boleznimi v Sloveniji**
Izr. prof. dr. Damjan Osredkar, dr. med. s sod., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
- 13:10 – 13:40 **Multidisciplinarni timi – primeri dobrih praks**
Doc. dr. Aleš Rozman, dr. med., Univerzitetna klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik
Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
- 13:40 – 14:00 **OKROGLA MIZA – Multidisciplinarni timi v luči Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030**
Dr. Robert Medved, dr. med., Ministrstvo za zdravje RS
Prof. dr. Janez Zidar, dr. med., Klinični inštitut za klinično nevrofiziologijo, UKC Ljubljana
Doc. dr. Aleš Rozman, dr. med., Univerzitetna klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik
Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana

ZAKLJUČNE MISLI

- 14:00 – 14:10 **Prof. Jože Faganel,** predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

Izdajatelj



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

DAN REDKIH BOLEZNI

8. NACIONALNA KONFERENCA

25. FEBRUAR 2022, SPLETNI DOGODEK

Knjižica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije 12

UREDNIKA

Mihaela Uhan in Jože Faganel

OBLIKOVANJE IN PRIPRAVA ZA TISK

Mateja Vrbinc

FOTOGRAFIJE

arhiv Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije,
rarediseaseday.org, arhiv avtorjev

TISK

DEMAT d.o.o., Ljubljana

Izdano v 700 izvodih

Mengeš, april 2022

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) (8 ; 2022 ; online)

Dan redkih bolezni : 8. nacionalna konferenca : 25. februar 2022, spletni dogodek / [urednika Mihaela Uhan in Jože Faganel ; fotografije arhiv Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, rarediseaseday.org, arhiv avtorjev].

- Mengeš : Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, 2022. - (Knjižica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije ; 12)

ISBN 978-961-94523-7-0
COBISS.SI-ID 103898115



DAN REDKIH BOLEZNI

ISBN-13: 978-961-94523-7-0



9 789619 452370