



REDKE BOLEZNI

29. FEBRUAR 2016

ŠESTA IZDAJA



**PRIDRUŽI SE NAM,
DA SE BO GLAS O REDKIH
BOLEZNIH SLIŠAL**

ZA INTERNO UPORABO

VSEBINA

Uvodni pozdrav	3
Milojka Kolar Celarc , ministrica za zdravje	
Redke bolezni stopajo iz anonimnosti v širšo javnost	5
prof. Jože Faganel , predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije	
Nove možnosti hitrejšega razvoja novih zdravil za redke bolezni v EU.....	7
prim. Martin Možina, dr. med. Committee for Orphan Medicinal Products, EMA (London) Center za klinično toksikologijo in farmakologijo, Interna klinika, UKC Ljubljana	
Ob 2. nacionalni konferenci za redke bolezni 2016.....	9
Majda Slapar , predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	
Vrednost medicinskih inovacij.....	11
mag. Julijan Naskov, dr. med. , direktor Celgene International Holding Corporation, Podružnica v Sloveniji	
Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v klinični hematologiji v Sloveniji	14
prof. dr. Peter Černelč, dr. med. , predstojnik Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana	
Program nacionalne kontaktne točke za redke bolezni v Sloveniji.....	16
asist. mag. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med., asist. Sara Bertok, dr. med. , prof. dr. Tadej Battelino, dr. med. , Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji – predstavitev ciljnega raziskovalnega projekta 2015–2017.....	22
doc. dr. Urh Grošelj, dr. med. , Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Pomen registra redkih bolezni za stroko, bolnike in zdravstveni sistem – primer dobre prakse	24
prof. dr. Janez Jazbec, dr. med., asist. dr. Barbara Faganel, dr. med. , Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Kako pridejo zdravila sirote do bolnikov ter možnosti vključevanja v raziskovalne študije	27
dr. Andreja Čufar, mag. farm. , Javna agencija RS za zdravila in medicinske pripomočke	
Model multidisciplinarnne obravnave bolnika z redko boleznjijo	31
prim. Bojan Vujkovac, dr. med. , Splošna bolnišnica Slovenj Gradec	
Marfanov sindrom	36
Simon Petrovič	

Opredelitev redkih bolezni	41
Kaj je redka bolezen?.....	.41
Koliko redkih bolezni poznamo?41
Kaj so vzroki in značilnosti redkih bolezni?42
Kakšne so medicinske in družbene posledice redkosti teh bolezni?42
Kakšen napredek pričakujemo pri diagnostiki in zdravljenju redkih bolezni?43
Zdravila za zdravljenje redkih bolezni – zdravila sirote	44
Definicija44
Evropske uredbe na področju zdravil sirot.....	.44
Dostopnost zdravil sirot v Evropi.....	.45
Poročilo o raziskavah redkih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in pot naprej	47
Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 201547
Dejavniki raziskav in razvoja48
Inovativna zdravila podaljšujejo preživetje50
Življenje z boleznjijo53
Definicije redkih bolezni glede na države	54
Pobuda v Sloveniji56
Zakonodaja v EU57
Aktivnosti in ukrepi v EU59
Oblikovanje cen in zagotovitev finančnih virov.....	.60
K javno-zasebnemu partnerstvu65
Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za redke bolezni	66
Mednarodna srečanja o redkih boleznih v letu 2016	71
Dodatek 1	72
Seznam zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Evropi.....	.72
Dodatek 2	84
Sklep komisije o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni84
Dodatek 3	88
Sodelujoča društva bolnikov	88
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije88
Društvo distrofikov Slovenije99
Društvo hemofilikov Slovenije103
Društvo bolnikov s Huntingtonovo boleznjico.....	.106
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznjico107
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo109
Društvo bolnikov z limfomom111
Društvo bolnikov z Gaucherjevo boleznjijo Slovenije.....	.113
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L & L.....	.115
Društvo za cistično fibrozo Slovenije120
Društvo za pljučno hipertenzijo Slovenije124
Viri in dodatne informacije na spletu	128
Donatorji	129
Program	130

UVODNI POZDRAV

V rokah držite že šesti zbornik strokovnih prispevkov na temo redkih bolezni, ki ga je ob 29. februarju, svetovnem dnevu redkih bolezni, tako kot vsa leta do sedaj, požrtvovalno in z navdušenjem izdalо Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, za kar se jim posebej zahvaljujem.

V zadnjem letu so se v slovenskem prostoru pričela formalno povezovati različna društva bolnikov z redkimi boleznimi, ustanovljeno je bilo krovno Združenje za redke bolezni Slovenije. Pod njegovim okriljem bodo pacienti lažje naslavljali svoje potrebe in pričakovanja glede zdravljenja, socialne podpore, psiholoških potreb ter postali močan in kompetenten sogovornik. Čeprav je v Združenje zaenkrat vključenih le šest društev bolnikov z redkimi boleznimi, pa že pomeni Glas bolnikov, kar je tudi letošnji moto svetovnega dneva redkih bolezni.

Ker se na Ministrstvu zavedamo kompleksnosti redkih bolezni in si prizadevamo, da bi aktivnosti izvajali skladno z priporočilom Izzivi za Evropo, načrtujemo ukrepe na tem področju tudi v Resoluciji o nacionalnem planu zdravstvenega varstva 2016–2025 Skupaj za zdravje. Ustanovili bomo referenčne centre za obravnavo pacientov z redkimi boleznimi, izdelali kazalnike za kakovosti obravnave pacientov ter se povezali s socialnim varstvom in izobraževalnim sistemom. Čeprav naj bi vse povedano uresničilo do leta 2018, pa se stvari že spremnijojo na bolje.

Že v letošnjem letu bo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana začela delovati Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni, ki jo je finančno podrlo tudi Ministrstvo za zdravje. Pomeni ključen napredok pri pridobivanju informacij o diagnostičnih postopkih, možnih načinih zdravljenja, zdravstvenih izvajalcih in društvih, tako za bolnike kot njihove svojce in za stroko.

V zasnovi je tudi že pilotni register za redke bolezni, za katerega se nadejam, da bo omogočil lažje epidemiološko spremljanje bolnikov z redkimi boleznimi, postopke zdravljenja ter tudi načrtovanje zdravstvenega varstva za to skupino bolnikov.

V lanskem letu so se prav tako pričele aktivnosti v okviru dvoltnega Ciljnega raziskovalnega projekta Agencije Republike Slovenije



za raziskovalno dejavnost, v okviru katerega bodo opredeljeni ukrepi za celovit in učinkovit pristop k obravnavi redkih bolezni, vključno z oblikovanjem strokovnih podlag in smernic za vzpostavitev sistema kakovosti oskrbe bolnikov ter oblikovanjem izobraževalnih modulov za izvajalce zdravstvenega varstva. V okviru projekta bodo pripravljene tudi strokovne podlage za razširitev programa presejanja novorojenčkov za redke bolezni.

Vam in nam, na Ministrstvu za zdravje ter drugih ključnih resorjih, želim zato uspešno medsebojno komunikacijo, zagnano delo ter veliko uspehov pri sledenju poti, ki smo si jo skupaj začrtali. Skupaj za družbo zdravja!

Milojka Kolar Celarc

MINISTRICA ZA ZDRAVJE

REDKE BOLEZNI STOPAJO IZ ANONIMNOSTI V ŠIRŠO JAVNOST

Kako hitro se udomači nek pojem in se mu ob tem spremeni njegov čustveni naboј. Pri tem mislim na pojem »redkih bolezni«. Še pred slabim desetletjem so predstavniki zdravstvenih oblasti bolj odklonilno kot ne zamahnili z roko, češ, saj še za pogoste bolezni, kot so rak, sladkorna in srčno-žilne bolezni zmanjkuje sredstev. Danes pa, tudi zahvaljujoč povezanosti v veliko evropsko družino, v Sloveniji pa zaenkrat v komaj šestčlansko Združenje za redke bolezni, postajajo bolniki z redkimi boleznimi celo ena od nacionalnih prioritet. Načela enakosti pri zagotavljanju zdravja ni mogoče pošteno uresničevati, če kar odpišemo bolnike z redkimi boleznimi.

Mnoge bolnike z redkimi boleznimi je mogoče zdraviti ali jim zagotavljati boljšo kakovost življenja ali celo omogočiti ustvarjalno življenje kljub bolezni. Številnim sicer zdravstvo še ne zna izboljšati kakovosti življenja, zna pa ravnati tako, da preprečuje poslabšanje in smrt, če upošteva specifičnost ukrepanja ob življenje ogrožajočih stanjih. Že dolgo ni etično sprejemljivo kar odstranjevati nastavkov življenja z redko boleznjijo v prvih tednih nosečnosti. Ne smemo pozabiti, kako nevarno si je preveč dobesedno tolmačiti antični rek »Zdrav duh v zdravem telesu.« O tem govori tragično poglavje nacistične evgenike - genetike, ki je reševalo vprašanja nemočnih tudi s plinskimi celicami.

Pri redkih boleznih je treba upoštevati glas bolnikov. Pri 80 odstotkih redkih bolezni so promotorji gesla živeti z redko boleznjijo prav starši otrok z redko boleznjijo. Ne gre samo zato, da slišimo njihov krik na pomoč, ampak da spoštujemo njihovo življenje, sprejemamo njihove pobude in omogočimo, da se uresničijo. Že pred pol stoletja je slovenska pediatrinja dr. Majda Benedik trdila, da zdravnik ne sme biti »uso-dovec« in določati bolniku njegovih življenjskih ciljev. To še posebej velja za redke bolezni, ki so bile v zgodovini medicine pogosto opisane s pazljivim opazovanjem izjemnih zdravnikov brez sodobnih diagnostičnih pripomočkov in brez možnosti za učinkovito lajšanje bolnikovih težav. Tako se še na koncu 40. let prejšnjega stoletja po mnenju kakega zdravnika ni zdelo potrebno npr. fantka s hemofilijo opismeniti, še danes pa ljubljanska Medicinska fakulteta ne dovoli študija kandidatu z mišično distrofijo.

Zato društva bolnikov z redkimi boleznimi in njihovo Združenje redkih bolezni Slovenije niso klubi za »jamranje«, kot bi rekel naš premier, in ne samo soodločajoči člen v skupnosti, ampak snovalec rešitev. S svojim zgledom, prisotnostjo, znanjem in odločnostjo naj bolniki in njihovi svojci prepričujejo odločajoče v skupnosti o spoznanju makroekonomistov, da ima sleherno izgubljeno življenje pred doseženim tretjim življenjskim obdobjem svojo ceno. Zato s sredstvi za zdravstveno obravnavo samo zmanjšujemo velike makroekonomske izgube države ob izgubi mladega življenja ali preprečljivi invalidnosti. Žal so morali kreativni makroekonomisti izračunati tudi neko žalostno ceno: ceno izgubljenega življenja v prvih dveh življenjskih obdobjih, ki je izražena z milijoni evrov ali dolarjev. Teh podatkov pa politiki ne poznajo, a tudi novinarji jih preslišijo ali jih ne izbrskajo, da bi jih širili po medijih. Raje oboji govore o vrtoglavih stroških zdravljenja.

Bolniki v Združenju za redke bolezni bomo vsem pomagali kreniti v pravo smer. V dobro nam in našim družinam, v priznanje zdravstvenemu sistemu z vsemi priključki kot osrednji gospodarski panogi v državi v priznanje zdravnikom in zdravstvenemu osebju, ki je odkrivalo in opisovalo redke bolezni, še preden so jih imeli s čim obravnavati. A ti velikani človeškega duha v belih haljah so zaradi sočutja s trpečimi najprej bolezen opredelili in nato v naslednjih generacijah iskali in mno-gokrat našli rešitev za življenje z redko boleznijo.

Toda bolniki z redko boleznijo nočemo biti trobilo zdravniških idej, ampak njihovi kreativni prišepetovalci. Danes bomo slišali, da soustvarjanje bolnikov s strokovnjaki postaja del uradnega evropskega koncepta spopadanja z redkimi boleznimi.

Ne bi bilo prav, ko bi v Sloveniji ne poudarili izjemne vloge Društva bolnikov s krvnimi boleznimi, na čelu s predsednico Majdo Slapar, pri spodbujanju splošnega interesa za redke bolezni. Po njihovi, najbolj pa njeni osebni zaslugi se danes že petič zbiramo ob svetovnem dnevu redkih bolezni pod pokroviteljstvom samega predsednika naše ljube slovenske države. Znala je pritegniti v reševanje problematike odločilne strokovnjake, med katerimi ne gre spregledati prof. dr. Černelča, odločajoče eksperte zdravstvene zavarovalnice, ki plačuje t.i. zdravila sirote, med katerimi je dr. Fürst, pa tudi ugledne tuje goste. Udeleženci letosnjega srečanja smo ponosni na delo Majde Slapar.

prof. Jože Faganel

PREDSEDNIK ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE

PREDSEDNIK DRUŠTVA HEMOFILIKOV SLOVENIJE

NOVE MOŽNOSTI HITREJŠEGA RAZVOJA NOVIH ZDRAVIL ZA REDKE BOLEZNI V EU

Evropska unija je hitrejši razvoj in dostopnost do zdravil za redke bolezni (orphan drugs, OD) uvrstila med svoje prioritete in ga podprla z vrsto predpisov, resolucij in strokovnih sestankov s spodbudami za njegovo implementacijo, med drugim tudi z ustanovitvijo znanstvenega Odbora za zdravila sirote (Committee for Orphan Medicinal Products) pri Evropski agenciji za zdravila (EMA).

COMP je v obdobju 2000-2014 obravnaval 2127 vlog za pridobitev statusa OD. Pridobitev tega statusa pomeni za raziskovalce in izdelovalce zdravil pomembno spodbudo, lažji dostop do raziskovalnih in razvojnih finančnih virov, brezplačno pomoč ekspertov pri razvoju in kliničnih prekušanjih, nižje stroške za pridobitev dovoljenja za promet in, najpomembnejše, ekskluzivnost tržišča za 10 let, če zdravilo ohrani status OD. Od omenjenih 2127 vlog je COMP po temeljiti proučitvi predlagal za designacijo OD le 1430 zdravil. COMP je izdal negativno mnenje le za 20 zdravil, vse ostale vloge, ki jih je bilo več kot 500, pa so umaknili predlagatelji sami, ker niso mogli izpolniti vseh zahtevanih kriterijev.

Preseneča pa dejstvo, da je le dobrih 5% od prvotnih 2127 zdravil v nadleževanju registracijskega postopka, poleg imenovanja OD, izpolnilo tudi vse druge pogoje (dokaz kvalitete, učinkovitosti in varnosti) za pridobitev dovoljenja za promet oz. za prihod na tržišče. Ta velik »osip« je zaskrbljujoč, saj je trenutno v registru EU le 114 zdravil sirot, odobrenih za zdravljenje okoli 70 različnih redkih bolezni. Za izboljšanje stanja so bile potrebne nove aktivnosti, tako na strani raziskovalnih ustanov in izdelovalcev zdravil, kakor tudi na strani regulatorjev in zdravstvenih zavarovalnic. Pomembno vlogo vsa leta igrajo tudi združenja bolnikov, ki vedno bolj glasno in odločno zahtevajo preverjeno učinkovitost in sprejemljivo varnost novih zdravil.

Predlogi za izboljšanje stanja gredo predvsem v smeri povečanja števila in globine raziskav na področju redkih bolezni, predvsem tistih, za katere v EU še ni nobenih uradno odobrenih zdravil. Poleg večje udeležbe sredstev iz raziskovalnih programov EU se pojavljajo tudi nove oblike javno-zasebnega partnerstva, fundacij in projektov, kar upravičeno vlica upanja za hitrejši razvoj novih zdravil.

Del tega procesa je tudi pridobitev natančnejših podatkov o številu bolnikov, natančne prevalence posameznih redkih bolezni, vključno z razvojem novih metod za zgodnje odkrivanje bolezni, oblikovanja registrov bolnikov in

sistematičnega spremeljanja vseh bolnikov, ki se zdravijo z novimi zdravili. Pri ovrednotenju zdravil za redke bolezni je to še toliko bolj pomembno, saj je njihovo število majhno in podatki o zdravljenju vsakega bolnika so zelo dragoceni.

K hitrejšemu razvoju lahko svoj delež prispevajo tudi regulatorni organi z zmanjšanjem administrativnih ovir, s posodabljanjem predpisov, z jasnimi in nedvoumnnimi kriteriji in klasifikacijami bolezni, s stalno komunikacijo regulatornih institucij z izdelovalci zdravil (sponzorji), z medicinskimi, farmacevtskimi in pravnimi strokovnjaki in seveda s predstavniki bolnikov, ki postajajo pravi eksperti za določeno bolezen.

Neredko se zapleta pri ugotavljanju glavnega kriterija – ali je predlagatelj zagotovil dovolj zanesljive podatke, da pogostnost bolezni ne presega 5 bolnikov na 10.000 prebivalcev. V teku so prizadevanja na celovite in verodostojne nacionalne ter evropske registre bolnikov z redkimi boleznimi.

Dodelitev statusa OD poteka v dveh fazah: najprej (začasno) ob prvi vlogi, nato pa ponovno po določenem obdobju razvoja, ko predlagatelj izpolni za registracijo vse predpisane pogoje, kot vsa ostala zdravila. Takrat COMP ponovno presodi, ali novo zdravilo še vedno izpolnjuje tudi vse zahlevane pogoje za ohranitev statusa OD, predvsem glede morebitnih novejših podatkov o pogostnosti redke bolezni in še posebej, kar je unikum v EU regulativi zdravil – ali je novo zdravilo, kandidat za OD, signifikantno boljše glede učinkovitosti, varnosti ali drugih lastnosti, kakor ostala zdravila, ki so za isto indikacijo že odobrena v EU. Nova zdravila, ki ne zadostijo tem kriterijem, nimajo pravice do statusa OD in s tem do najmanj desetletne ekskluzivnosti na tržišču; z izgubo ekskluzivnosti pa izgubijo možnost (pravičnega) nadomestila za sredstva, ki so jih vložili v raziskave in razvoj zdravila.

Usklajen, skrbno in racionalno načrtovan ter nadzorovan selektiven razvoj novih zdravil, z aktivno udeležbo vseh deležnikov, zasebnih in javnih sredstev ter strokovnjakov, je eden od možnih »receptov« za hitrejšo dostopnost do preverjeno učinkovitih in varnih zdravil, ki bi bila tudi stroškovno sprejemljiva, tako za izdelovalce, kakor za zdravstvene sisteme v EU. Pomembno vlogo v tem procesu imajo tudi bolniki. EU je deklarativno in z dejANJI velikokrat odločno pokazala, da je za solidarnost in enako dostopnost vseh do zdravil za redke bolezni. Združenja bolnikov pa morajo izkazati solidarnost tudi s tistimi skupinami bolnikov, ki (trenutno) še nimajo dovolj prodornih in glasnih predstavnikov.

Preveč utopično? Morda, a ne za dolgo.

prim. Martin Možina, dr. med.

COMMITTEE FOR ORPHAN MEDICINAL PRODUCTS, EMA (LONDON)

CENTER ZA KLINIČNO TOKSIKOLOGIJO IN FARMAKOLOGIJO, INTERNA KLINIKA, UKC LJUBLJANA

OB 2. NACIONALNI KONFERENCI ZA REDKE BOLEZNI 2016

KONFERENČNI CENTER BRDO PRI KRANJU, 29. 2. 2016

»PRIDRUŽI SE NAM, DA SE BO GLAS O REDKIH BOLEZNIH SLIŠAL«

V letu 2016 se v sodelovanju Ministrstva za zdravje R Slovenije, Združenja za redke bolezni Slovenije in Kliničnega inštituta za medicinsko genetiko UKC Ljubljana ob mednarodnem Dnevu redkih bolezni 29. 2. 2016 organizira 2. nacionalna konferenca za redke bolezni. Srečanje bo potekalo v protokolarnem objektu konferenčnega centra Brdo pri Kranju.

Geslo letošnjega leta je: »**Pridruži se nam, da se bo glas o redkih boleznih slišal.**«

Letos poteka deveto mednarodno leto, ko se praznuje Dan redkih bolezni, to je dan ljudi, ki živijo z eno od redkih bolezni. V Sloveniji smo prvič obeležili Dan redkih bolezni, ki se vedno praznuje na zadnji dan v mesecu februarju, to je 28. ali kot je letos na prestopni dan

29. 2., leta 2012, ko smo v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije pritegnili večje število društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redko boleznjijo. Organizirana srečanja so se nadaljevala tudi v letih 2013 in 2014, v letu 2015 pa smo stopili skupaj z Ministrstvom za zdravje R Slovenije in Kliničnim inštitutom za medicinsko genetiko UKC Ljubljana in organizirali 1. nacionalno konferenco za redke bolezni.

Z ustanovitvijo Združenja za redke bolezni Slovenije v letu 2015, katerega soustanovitelj je tudi Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, se sedaj ZRBS aktivno vključuje na področju problematike redkih bolezni tako doma kot tudi v tujini.

Tudi letošnje geslo nam priznava ključno vlogo, da bolniki z redko boleznjijo izrazimo svoje potrebe in želje za spremembe, ki bi lahko izboljšale naše življenje in življenje naših družin. Zato se nam pridružite pri oblikovanju sporočil o redkih boleznih in pomagate predstaviti vpliv redkih bolezni na ljudi, ki z njo živijo. Ljudje z redko boleznjijo in njihove družine so pogosto osamljeni. Širša skupnost pa lahko s svojo dejavnostjo pomaga iz te osamitve s priznavanjem, da so redke



bolezni prednostna naloga politike, tako na nacionalni kot mednarodni ravni. Z razvijanjem t.i. zdravil sirote, z enakim dostopom do kako-vostnega zdravljenja in oskrbe na lokalni, nacionalni in evropski ravni, boljšim diagnosticiranjem redkih bolezni, bo življenje ljudi z redko boleznijo prijaznejše.

Majda Slapar

PODPREDSEDNICA ZDROUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE
PREDSEDNICA DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

VREDNOST MEDICINSKIH INOVACIJ

V veliko zadovoljstvo mi je, da lahko napišem nekaj besed za knjizico, ki bo izdana ob 2. nacionalni konferenci za redke bolezni, ki jo je ponovno pripravilo Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije ob veliki zavzetosti predsednice društva, gospe Majde Slapar.

Za vse, ki bi želeli izvedeti več o zdravilih za zdravljenje redkih boleznih, predlagam, da obiščete spletno stran <http://www.orpha.net>. Rad bi opozoril na nekaj spodaj navedenih novic:

NOVI SINDROMI

Nastop otroškega-juvenilnega fenotipa podobnega Emery-Dreifuss brez kardiomiopatije, povzročenega z novo homozigotno mutacijo gena TTN

Trije bolniki iz treh različnih družin imajo podobne značilnosti nove TTN-miopatije: sočasno šibkost udov, pasu in zgodnji nastop difuzne omejene gibljivosti sklepov brez kardiomiopatije. Biopsije so pokazale vakuole z robom, distrofični vzorec in sekundarno zmanjšanje kalpaina 3. Avtorji ugotovljajo novo homozigotno mutacijo gena TTN pri treh bolnikih.

NEUROLOGY; 85(24):2126-35; DECEMBER 2015

Trombocitopenija s prekomerno krvavitvijo in trombociti zaradi mutacij SLFN14

Avtorji so ocenili 36 nepovezanih bolnikov in 17 družinskih članov, ki so izkazovali trombocitopenijo. Vsi bolniki so imeli v anamnezi prekomerno krvavitev neznane etiologije. Pri vseh bolnikih so opravili fenotipizacijo trombocitov in določili zaporedje celotnega eksoma, pri 12 bolnikih iz 3 nepovezanih družin so odkrili mutacije pri SLFN14. Bolniki, ki so imeli SFN14 mutacije, so imeli podobne značilnosti: zmerno trombocitopenijo, povečane trombocite, zmanjšano izločanje ATP in prevladujoč dedni vzorec.

J CLIN INVEST; 125(9):3600-5; SEPTEMBER 2015

Nova mišična distrofija, huda kardiomiopatija in trikotni jezik povezan z LIMS2 mutacijami

Avtorji so predstavili odrasla brata in sestro, pri katerima se je v otroštvu pojavila šibkost, ki je napredovala v hudo kvadriparezo z dodatnimi značilnostmi: trikotnim jezikom in biventrikularno srčno disfunkcijo. Z določanjem zaporedja celotnega eksoma so identificirali heterozigotno mutacijo pri LIMS2.

CLIN GENET; 88(6):558-64; DECEMBER 2015

RAZISKAVE, KI POTEKAJO:

- Duchennova mišična distrofija: uporaba deflazakorta je povezana s kasnejšo izgubo neodvisnega gibanja/hoje, a povečano pogostnostjo neželenih učinkov
- **Postsinaptični kongenitalni miastenični sindrom: salbutamol in efedrin sta učinkovita in dobro prenosljiva**
- Zgodnje inhalacije budezonida preprečujejo bronhopulmonarno displazijo pri zelo zgodaj rojenih nedonošenčkih
- **Limfom plaščnih celic: kombinacija lenalidomida in rituksimaba je aktivna terapija v prvi liniji zdravljenja**
- Rak pri otrocih: TP53, APC, BRCA2, NF1, PMS2, RB1 in RUNX1 so najpogosteje mutirani geni

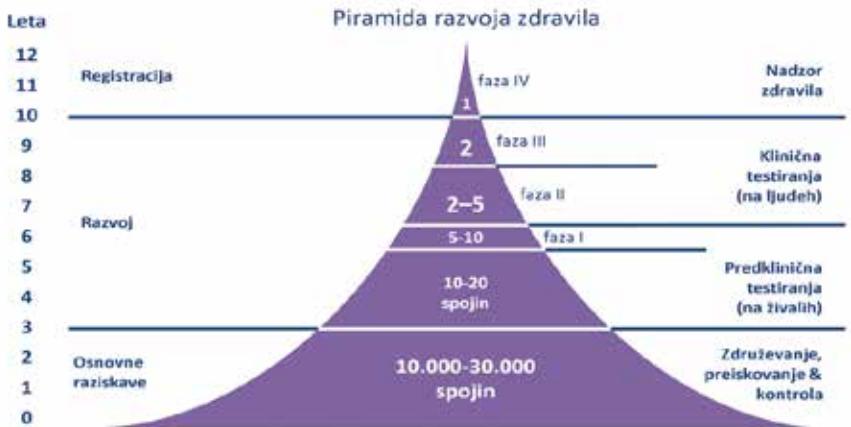
V zadnjih desetih letih se je nekaj farmacevtskih družb specializiralo za zdravila za redke bolezni. S temi zdravili niso omogočile le daljšega preživetja bolnikov, ampak tudi izboljšanje kakovosti življenga, kar je zelo pomembno.

Veliko bolnikov z redkimi boleznimi, kot na primer diseminirani plazmocitom in mielodisplastični sindrom, po zaslugi sodobnih zdravil spet lahko aktivno živi svoje življenje.

V Evropski uniji je bolezen opredeljena kot redka, kadar za njo zbole manj kot 5 od 10.000 prebivalcev. Ocenjujejo, da je v Evropi med 6.000 in 8.000 redkih bolezni. Pogosto so kronične, progresivne, degenerativne in življenjsko ogrožajoče.

Zato so medicinske inovacije veliko upanje za daljše življenje in boljše zdravje za vse.

Na podlagi znanja o mehanizmu bolezni na genetski in celični ravni razvijajo zdravila, ki zdravijo ali preprečujejo bolezni. Daljšo pričakovano življenjsko dobo in boljšo kakovost življenga lahko pripisemo medicinskim inovacijam.



Vir: Briggs A. Effective Use of Health Technology Assessment to Maximize Market Access: Start Early and Update Often. Oxford Outcomes (an ICON plc Company). Available at <http://www.iconplc.com/icon/files/insight-newsletter/june11/effective.html>. Accessed 11/16/12.

Slika 1: Piramida razvoja zdravila

Družbe, kot je Celgene, nadaljujejo z drznimi in inovativnimi koraki z razvojem novih zdravljenj za bolnike. Celgene je v letu 2012 vložil 30% svojih prihodkov v raziskave, kar je dvakrat več od povprečnega vlaganja v farmacevtski industriji.

mag. Julian Naskov, dr. med.

DIREKTOR CELGENE INTERNATIONAL HOLDING CORPORATION, PODRUŽNICA V SLOVENIJI

DOSTOPNOST ZDRAVIL ZA ZDRAVLJENJE MANJ POGOSTIH BOLEZNI V KLINIČNI HEMATOLOGIJI V SLOVENIJI

Zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni ali zdravila sirote so v klinični hematologiji daleč najpogosteje uporabljajo od vseh vej medicina.

Pri pregledu zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so pridobila dovoljenja za promet v dežavah EU (seznam oktober 2014), ugotovimo, da smo jih pred tremi leti, od skupno 76 v Sloveniji v uporabi 44, od tega 26 (59 %) v klinični hematologiji. Največ, triajst novih zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni so uvrstili na seznam v letu 2007. Na drugem mestu po številu novih zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so jih uvrstili na listo pa je bilo leto 2012 in prav tako leto 2014, ko so uvrstili 10 novih zdravil. V lanskem letu so od skupno 66 zdravil uvrstili 10 novih zdravil, od tega 2 s področja hemato-onkologije. V uporabo smo že razvrstili obe zdravili siltuksimab za zdravljenje Castlemanove bolezni in obinutuzumab za zdravljenje kronične limfocitne levkemije. Nekaterih zdravil sirot iz prejšnjih let, kot so busulfan in ponatinib za zdravljenje kronične mieloične levkemije ter pomalidomid za zdravljenje neodzivne bolezni ali ponovitve diseminiranega plazmocitoma smo že uporabili, v tem letu pa pričakujemo da bodo razvrščena. Slednje ugotovitve so pomembne, saj brez prizadevanj vseh nas za pocenitev do sedaj uporabljenih preizkušenih zdravil ne bomo imeli dodatnega denarja za uvajanje novih učinkovitih zdravil.

Mala učinkovitost starih, praviloma simptomatičnih načinov zdravljenja manj pogostih bolezni, predvsem pa hiter razvoj genetike in molekularne genetike, ki sta omogočili razvoj sodobnih bioloških učinkovin, pridobljenih s sintezo genskih zdravil, monoklonskih protiteles in rekombinantnih zdravil so vzpodbudili razvoj zdravil sirot v klinični hematologiji.

Po prvih ugodnih poročilih v literaturi o zdravilu siroti za zdravljenje določene bolezni, smo se običajno uspeli vključiti v III. stopnjo



preizkušanja novega zdravila pri naših bolnikih, pred dvemi leti le pri zdravilu obinutuzumab, v lanskem letu pa smo uspeli pridobiti nova zdravila le za sočutno rabo. Zdravilo je sprva uvrščeno v drugi ali tretji način zdravljenja, izjemoma v prvi način pri boleznih, kjer ni bilo učinkovitega zdravila. V primeru, da zdravilo potrdi predvideno učinkovitost mu določimo v strokovnih smernicah mesto uporabe in sprožimo ustaljene postopke preko Strokovnega kolegija internističnih strok, Zdravstvenega sveta in Komisije za razvrščanje zdravil pri ZZZS, ki zagotovi količino zdravila za določeno indikacijo za vse bolnike v državi. Postopek od kliničnega preizkušanja novega učinkovitega zdravila, pa do redne uporabe, na žalost še vedno traja povprečno 2 leti. Toliko časa so potrebovali tudi leta 1954 za redno uporabo busulfana za zdravljenje kronične mieloične levkemije.

Boljša informiranost in organiziranost, predvsem pa prizadevanja za uvajanje generičnih in biološko primerljivih zdravil v čim večji meri, ki zmanjšajo stroške zdravljenja bi zagotovila denar za uvajanje novih učinkovitih zdravil sirot za zdravljenje manj pogostih bolezni, s ciljem ozdraviti določeno bolezen ali pa znatno izboljšati kakovost bolnikovega življenja.

prof. dr. Peter Černelč, dr. med.

PREDSTOJNIK KLINIČNEGA ODDELKA ZA HEMATOLOGIJO UKC LJUBLJANA

PROGRAM NACIONALNE KONTAKTNE TOČKE ZA REDKE BOLEZNI V SLOVENIJI

UVOD

Informacije o redkih boleznih (RB) so pogosto zapletene in težko dosegljive, zato je dodatna podpora bolnikom nujna. Kljub veliki raznolikosti RB, pa imajo nekatere skupne značilnosti: so medicinsko kompleksne, s pogosto pomembnimi socialnimi dimenzijami ob težkem poteku bolezni in z velikim bremenom za bolnika, njegovo družino in pogosto tudi za zdravstveni sistem. Mnoge RB so opisane le pri nekaj bolnikih v celotni Evropi, druge z večjo prevalenco pa tudi znotraj posameznih držav omogočajo oblikovanje organiziranih skupin bolnikov z enako diagnozo in podobnimi zdravstvenimi težavami. Naraščajoče, hitro spreminjače in vedno manj pregledno znanje o RB je spodbudilo nastanek računalniško podprtne baze podatkov ORPHANET, ki se je od ustanovitve leta 1997 pod vodstvom franco-ske skupine INSERM razvila v eno največjih in najpogosteje uporabljenih zbirk sodobnega medicinskega znanja o RB (1). ORPHANET je v osnovni obliki dosegljiv v 7 evropskih jezikih, v slovenskem pa imamo le vstopno stran. Torej večina držav članic EU svojim bolnikom z RB ne more nuditi informacij o redkih boleznih v njihovem jeziku.

Akcije na področju redkih bolezni so v EU rodile različne iniciative v letih po objavi dokumenta s priporočilom Evropske komisije (Priporočilo sveta o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni 2009/C 151/02), ki je leta 2009 obvezala države članice Evropske unije (EU) k usmerjeni in organizirani obravnavi RB (2). Ena od oblik pomoči bolnikom so tudi informacijske kontaktne točke in linije pomoći, ki v posameznih državah poskušajo bolnikom, pa tudi medicinskemu osebju, družinam in drugim deležnikom pomagati z različnimi informacijami. Lahko gre za informacije o RB, medicinskih centrih, socialnih uslugah ali društvih, ki so prosto dostopne na namenski spletni strani. Pogosto je pridružena možnost elektronskega ali telefonskega kontakta in posveta z osebo, ki nudi usmerjeno in uporabno informacijo na postavljeno vprašanje v povezavi z različnimi vidiki obravnave RB.

KJE V PROCESU MEDICINSKE OBRAVNAVE BOLNIKI Z REDKIMI BOLEZNIMI ODKRIVAJO POMANJKLJIVOSTI?

V letu 2009 je bila objavljena publikacija Glas 12.000 bolnikov, izkušnje in pričakovanja bolnikov z RB glede diagnostike in zdravstvene oskrbe v Evropi (angl. The voice of 12.000 patients, Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Care and Diagnosis in Europe) (3). Delo je rezultat dveh velikih študij EurordisCare2 in EurordisCare3 (del projekta Rhapsody – Rare Disease Patient Solidarity)(4) v letih med 2003 in 2008, ki sta skupaj s skoraj 40.000 vprašalniki poslanimi bolnikom preko 200 društev bolnikov v 15 jezikih in 22 državah zbrali mnenja bolnikov o kakovosti obravnave njihove bolezni. Izbran je bil nabor 18 različnih redkih bolezni, ki naj bi predstavljale raznolikost narave RB, različne etiološke vzroke bolezni in klinične značilnosti, pa tudi različne stopnje gibalne in intelektualne oviranosti poleg različne starosti bolnikov ob začetku bolezni in različne prevalence bolezni. Izbor tako raznolikih redkih bolezni je imel pomemben cilj: zbrati čim več informacij o različnih vidikih obravnave redkih bolezni, kot jih vidi bolnik:

- zamuda pri postavitvi diagnoze ali neprava diagnoza ali nedosegljivost prave diagnoze;
- neobstoječe ali nedosegljive storitve zdravstvenih in socialnih služb;
- pomanjkljivo strokovno znanje o redki bolezni v zdravstvu;
- odsotnost ali nezadostnost multidisciplinarne obravnave;
- pomanjkanje kakovostne informacije in psihološke podpore ob sporočilu diagnoze;
- teža socialnih posledic zaradi potrebnih življenjskih sprememb ob diagnozi RB;
- neenakost in težavnost v zdravljenju, rehabilitaciji in izvendružinski skrbi za bolnika z RB;
- izguba zaupanja v zdravstvene in socialne službe ali celo zavrnitev obravnave bolnika z RB s strani zdravnika ali drugega zdravstvenega osebja.

Publikacija o rezultatih vprašalnika je objavljena na spletu in obsega 325 strani. V grobem pa lahko povzamemo, da je čas do postavitve diagnoze predolg, da je sorazmerno velik delež bolnikov sprva voden z napačno diagnozo, ki še dodatno odloži pravilno obravnavo in pravočasno genetsko svetovanje. Bolniki si želijo več možnosti dostopa

do drugega mnenja, ki bi morda zmanjšalo pogostnost zapletov diagnostike. Zelo pogrešajo enostavno in razumljivo informacijo ob prvi razlagi diagnoze in kasnejšo psihološko podporo. Kasneje izrazito iščejo več informacij o možnostih socialne pomoči, o rehabilitaciji, o namestitvi otroka ob izpadih družinske oskrbe in opisujejo svoja razočaranja ob sicer redkih zavrnitvah s strani zdravstvenih delavcev, ki »se bojijo« nepoznane bolezni in odklonijo obravnavo. Pogosto bolnik z RB nima možnosti ustrezne multidisciplinarne obravnave na enem mestu in v strnjениh obiskih. Rezultati vprašalnika so namreč pokazali, da bolnik z RB potrebuje v povprečju 9 različnih zdravstvenih storitev (od 4 pa vse do 12, odvisno od vrste bolezni), na katere pa bolnik pogosto sploh ni napoten, čeprav bi obravnavo potreboval. Primer bolnika s bulozno epidermolizo (to je prirojena kožna bolezen, kjer odstopajo koža in sluznice (usta, požiralnik ...)) kot pri opeklini že na dotik ali pritisk, posledično pa se spreminjajo v rane po celiem telesu in telesnih odprtinah) kaže, da tak bolnik potrebuje podporo dermatologa, oftalmologa, pediatra, dietetika, gastroenterologa, hematologa, ortopeda, otorinolaringologa, infektologa, stomatologa, kirurga, fizioterapevta, psihologa, strokovnjaka za protibolečinsko zdravljenje in seveda specializirano skrb negovalnih medicinskih sester. Če biva oddaljen od medicinskega centra in se ga uvršča v običajne čakalne dobe ali mora koristiti samoplačniške storitve, je stiska bolnika in družine velika. Rezultati so pokazali, da je v podobni stiski kar tretjina vprašanih bolnikov.

ALI INFORMACIJSKA KONTAKTNA TOČKA LAHKO IZBOLJŠA OBRAVNAVBO BOLNIKA Z REDKO BOLEZNIJO?

Ena od mnogih iniciativ EURORDIS je tudi mreža linij pomoči in centrov za RB v različnih državah članicah, ki so se združile kot nadaljevanje projekta Rapsody Online Services – Help Lines for Rare Diseases, ki ga je podprla Evropska komisija v sklopu javnega zdravstvenega programa (Public Health Programme), pa tudi nekateri sponzorji (4, 5). Mreža »European Network of Rare Diseases Help Lines« ponuja na enem mestu podatke o evropskih centrih, ki nudijo informacijsko pomoč bolnikom z RB in je bila ustanovljena leta 2006 in trenutno združuje 8 držav (Bolgarijo, Hrvaško, Dansko, Francijo, Italijo, Portugalsko, Romunijo, Španijo, medtem ko je aktivnost še v razvoju v

Belgiji in Švici) (5). Objavili so raziskavo z analizo, zakaj bolniki kličejo in kakšne informacije pričakujejo (6). Centri delujejo s telefonom in elektronsko pošto, nekateri imajo zaposlene svetovalce, drugi prostovoljce ali kombinacijo obojega, ob tem so nekateri svetovalci medicinski strokovnjaki in v nekaterih centrih so informatorji celo bolniki sami. Študija kaže, da poskušajo informatorji v večini centrov opredeliti bolezen z Orpha kodo, saj je s tem informacija lahko najbolj natančna. Pri tem strokovni sodelavci podajajo več medicinskih informacij, ostali svetovalci pa nudijo več psihološke podpore, podatke o pravicah iz zdravstvenega in socialnega zavarovanja ali o praktičnih vidikih zdravljenja ter klicalca usmerijo v kontakt z drugimi bolniki ali društvi. Linije pomoči poleg informacij o RB nudijo bolnikom tudi možnost stopiti iz izolacije, jim pomagajo pri organiziraju prostega časa in informirajo o možnostih oddiha ali rehabilitacije. Povprečna dolžina klica v raziskavi je bila 23 minut, kar kaže na dovolj izčrpano pomoč. Raziskava pa je usmerila tudi v možne izboljšave: npr. možnost prijave stranskega učinka zdravila s strani bolnika in obširnejše informacije o pogojih čezmejnega zdravljenja.

Raziskava je pokazala, da je za začetek vzpostavitve take linije potrebna zaposlitev najmanj 1,5 polno zaposlene osebe z letnim finančnim proračunom 150 000 do 300 000 EUR (odvisno od cene dela v posameznih EU članicah) vključno s stroški treninga in izobraževanja osebja, da lahko dosega ustrezno kakovost informacij (6).

PROGRAM SLOVENSKE NACIONALNE KONTAKTNE TOČKE ZA REDKE BOLEZNI KOT PROJEKT MINISTRSTVA ZDRAVJE

V letu 2014 je Ministrstvo za zdravje R Slovenije finančno podprlo projekt, ki naj bi omogočil začetne aktivnosti za vzpostavitev nacionalne kontaktne točke za redke bolezni. V razpisu je nalogo izvajalca pridobila UKC LJ – Pediatrična klinika, ki združuje pomembno število zdravnikov pediatrov, ki obravnavajo otroke, pa tudi nekatere odrasle bolnike z RB. Pridružili pa so se nam tudi sodelavci drugih specialističnih usmeritev. V načrtu projekta je vzpostavitev spletne strani z spletno domeno www.RedkeBolezni.si, ki bo vsebovala naslednje informacije:

- pregled slovenskih bolnišnic oz. referenčnih centrov, ustanov in strokovnega osebja, ki diagnosticirajo in zdravijo bolnike z RB v Sloveniji in njihovi kontaktni podatki,

- navedba redkih bolezni, ki trenutno zahtevajo zdravljenje v tujini,
- navedba raziskav o redkih boleznih, če potekajo v Sloveniji,
- navedba seznama že obstoječih zbirk bolnikov z RB v Sloveniji,
- seznam in kontakti društev bolnikov z RB in razpoložljivih ustanov s socialnimi storitvami,
- zbirka pomembnih mednarodnih spletnih povezav, temeljne informacije Orphanet in evropsko letno poročilo o aktivnostih na področju redkih bolezni.

V interaktivnem delu v času trajanja projekta bo po »odprtju« spletni strani na voljo tudi možnost osebnega telefonskega ali elektronskega stika z informatorjem v času uradnih ur, ki bo poskušal klicalcem pomagati z informacijami in odgovori na vprašanja. Stran naj bi zaživila v marcu 2016. Izvajalci projekta si želimo, da bi s podatki na spletno stran čim več prispevali tudi bolniki z RB in njihova društva. Po zgledu drugih nacionalnih spletnih strani za redke bolezni, bi si v prihodnosti žeeli spletno stran obogatiti tudi z informacijami o posameznih redkih boleznih (7-12). V tej fazi razvoja razen osnovne vstopne strani v angleščini, ne bo informacij v tujem jeziku. Projekt se finančno zaključuje v novembru 2016, tako da bo za vzdrževanje in posodabljanje spletni strani potrebno po tem datumu pridobiti nova finančna sredstva.

ZAKLJUČEK

Zaradi uspešnega odkrivanja in zdravljenja nekaterih RB število bolnikov hitro narašča in vedno več je odraslih. Pogosto ostajajo tudi v zgodnji odraslosti bolniki z RB v medicinski oskrbi specializiranih pediatričnih centrov. Odpira se tudi področje vodenja nosečnosti pri bolnicah, ki se zdravijo zaradi RB. Ker gre za populacijo bolnikov z zelo specifičnimi potrebami, se v evropskih centrih podobne velikosti organizirajo timske skupine v sklopu pediatrije in interne medicine, kjer s specialistom sodelujejo psiholog, pedo-psihijater, dietetik in socialni delavec, pa tudi drugi specialisti usmerjeni v različna področja medicine. Nacionalna kontaktna točka za RB bi lahko v prihodnosti združevala z informacijami in strokovnim povezovanjem vse deležnike, ki trenutno oskrbujejo bolnike z RB v Sloveniji. Spletno mesto ima najpomembnejši cilj: informirati in združevati bolnike z RB in vsa njihova društva, da postanejo aktivni sooblikovalci zdravstvene

oskrbe na področju RB. Za kontinuiteto programa pa bo v prihodnosti potrebno pridobiti stalen finančni vir in tudi dobro voljo prostovoljcev.

asist. mag. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.,

asist. Sara Bertok, dr. med.,

prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.

KLINIČNI ODDELEK ZA ENDOKRINOLOGIJO, DIABETES IN PRESNOVNE BOLEZNI, PEDIATRIČNA KLINIKA, UKC LJUBLJANA

VIRI:

- Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base. © INSERM 1997. Dosegljivo na: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php> Stik: 30.1.2016
- Evropska komisija. Javno zdravje. Priporočilo sveta o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni 2009/C 151/02. Dosegljivo na http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_sl.htm Stik 30.3.2015
- The voice of 12,000 patients, Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Care and Diagnosis in Europe. Dosegljivo na: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDIS-CARE_FULLBOOKr.pdf Stik 30.1.2016
- EURORDIS, Rare Diseases Europe, RapsodyOnline. Dosegljivo na: <http://rapsodyonline.eurordis.org/> Stik 30.1.2016
- EURORDIS, Rare Diseases Europe, Help line services. Dosegljivo na: <http://www.eurordis.org/content/help-line-services> Stik 31.1.2016
- Houyez F et al. A European Network of E-mail and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. Interact J Med Res. 2014; 3 (2):e9. Published online 2014 May 5. doi: 10.2196/ijmr.2867
- Italijanska kontaktna spletna stran za redke bolezni. Dosegljivo na: <http://www.iss.it/cnmr/?lang=2> Stik 31.1.2016
- Danska kontaktna spletna stran za redke bolezni. Dosegljivo na: <http://rarediseases.org/organizations/rare-diseases-denmark/> Stik 30.1.2016
- Norveška kontaktna spletna stran za redke bolezni. Dosegljivo na: www.rarelink.no Stik 31.1.2016
- Kontaktna spletna stran za bolnike z redkimi kromosomskimi nepravilnostmi. Dosegljivo na: <http://www.rarechromo.org/html/home.asp> Stik 30.1.2016
- Finska kontaktna spletna stran za redke bolezni: Dosegljivo na: <http://www.harvinaiset.fi/english> Stik 30.1.2016
- Švedska kontaktna spletna stran za redke bolezni. Dosegljivo na: <https://www.socialstyrelsen.se/rare-diseases/aboutrarediseases> Stik 30.1.2016

ANALIZA IN RAZVOJ PODROČJA REDKIH BOLEZNI V SLOVENIJI – PREDSTAVITEV CILJNEGA RAZISKOVALNEGA PROJEKTA 2015–2017

Redke bolezni (RB) so posamič redke definiramo jih lahko s pojavnostjo manj kot 1 bolnik na 2000 (oz. 5 na 10.000) oseb, vendar je njihovo skupno število ocenjeno na preko 7000 bolezni, torej so kumulativno pogoste. Ocenjuje se, da ima kar 68 % ljudi eno od RB, kar pomeni, da je v Sloveniji po grobih ocenah okoli 150.000 bolnikov z RB (točnih epidemioloških podatkov sicer ni na voljo). V 75 % se RB pojavljajo v otroštvu, v kar 30 % pa bolniki z RB preminejo pred 5. letom. V 80 % so RB genetskega izvora. Obravnava RB je zaradi njihove redkosti, genetske narave, prizadetosti več organskih sistemov in kroničnega poteka bolezni specifična; njihova nizka prevalenca zahteva specialistično obravnavo z visoko usposobljenimi strokovnjaki, specialno diagnostiko in z multidisciplinarnim pristopom, ki vključuje tudi psihološko podporo, fizioterapijo in paliativno oskrbo s socialno podporo. Evropska komisija je ob zavedanju tega leta 2009 izdala priporočilo, ki terja od članic usmerjeno in organizirano obravnavo RB. Na tej podlagi je leta 2012 Ministrstvo za zdravje sprejelo Načrt dela na področju redkih bolezni v RS (odslej Načrt). Načrt predvičeva ustanovitev referenčnih centrov za področje RB, ki bodo zagotavljali celovito in celostno obravnavo. Načrt prepoznavata tudi ostale ključne vidike pri pripravi nacionalne strategije za področje RB: oblikovanje nacionalnega registra RB, oblikovanje kazalnikov kakovosti oskrbe, učinkovitega sistema presejanja, informiranja, idr. V praksi so bolniki z RB soočeni s številnimi težavami; glede na raziskavo EurordisCare, jim je pogosto pozno postavljena prava diagnoza; soočajo se s pomanjkanjem informacij, nepoznavanjem bolezni s strani zdravstvenih delavcev, z neustrezno zdravstveno in socialno oskrbo, težko dostopnim in dragim zdravljenjem.

Za poučeno oblikovanje in sledenje učinkov zdravstvenih politik primarnega preprečevanja RB ter zdravstvene oskrbe bolnikov z RB, je nujno potrebno poznati epidemiološke podatke, vključno s podatki

o zdravljenju in uporabi zdravil sirot. Registri predstavljajo ustrezen način za nepristransko zbiranje podatkov, spremljanje področja RB ter epidemiološke ali klinične raziskave in lahko v veliki meri pripomorejo k izboljšanju zdravstvenega varstva ter načrtovanja zdravstvene oskrbe bolnikov. Zaradi teh razlogov je razvoj registrov RB ena izmed prioritet na področju spremljanja in obvladovanja RB v EU, čemur pričajo tudi posebna priporočila in ukrepi za podporo razvoju tovrstnih registrov v evropskih zdravstvenih resolucijah in strateških dokumentih. Nacionalni register RB v Sloveniji doslej še ni bil vzpostavljen, je pa njegova vzpostavitev navedena med ostalimi ključnimi aktivnostmi v Načrtu in ena izmed nalog Akcijskega načrta za RB za leto 2015. Obstoji pa nekaj parcialnih kliničnih registrov, ki vključujejo tudi RB. Med primeri večjih registrov RB v Sloveniji lahko omenimo klinični register otrok z vrojeno bolezni presnove (VBP), bolnikov s cistično fibrozo, bolnikov s Fabryjevo boleznijo, idr., kar pa ne zadostiča za izdelavo ocen na nacionalni ravni.

Kot glavni cilj projekta želimo zasnovati nacionalni register RB, ki je predpogoj za učinkovito izvajanje Načrta dela na področju RB v Republiki Sloveniji, saj bi zagotavljal potrebne podatke za epidemiološko spremljanje RB, ter omogočal učinkovitejše klinično spremljanje bolnikov z RB in raziskovalno delo. Skupaj z računalniškim podjetjem Marand želimo razviti ustrezeno informacijsko platformo za nacionalni register RB, ter pripraviti ustrezne zakonske in strokovne podlage za uspešno implementacijo in učinkovito delo nacionalnega registra RB.

doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.

KLINIČNI ODDELEK ZA ENDOKRINOLOGIJO, DIABETES IN PRESNOVNE BOLEZNI, PEDIATIČNA KLINIKA, UKC LJUBLJANA

POMEN REGISTRA REDKIH BOLEZNI ZA STROKO, BOLNIKE IN ZDRAVSTVENI SISTEM – PRIMER DOBRE PRAKSE

UVOD

Za optimalno obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi je pomembna zanesljiva, dostopna in ažurirana zbirka podatkov, ki omogoča hiter dostop do podatkov o bolniku, njegovi bolezni in zdravljenju. Še posebej je pomembna, če so možni zapleti bolezni urgentna stanja, kot so motnje strjevanja krvi. S pomočjo podatkov iz registra je mogoče podati odločitve o načinu zdravljenja ali drugih ukrepov tudi na daljavo. Bolnikom omogoča hitro in zanesljivo obravnavo tudi v primeru, ko zaradi bolezni ali poškodbe podatkov o svoji bolezni ne morejo podati, zdravniku pa omogoča hitrejše sprejemanje odločitev pri zdravljenju. Obenem nudi register natančen vpogled v vodenje bolezni, spremljanje eventualnih zapletov ali neželenih učinkov, ter nenazadnje, ker gre za draga zdravila, tudi odličen nadzor nad porabo zdravil.

OPIS

Register oseb z motnjo strjevanja krvi, ki ima sedež na Pediatrični kliniki v Ljubljani, je bil zasnovan leta 1967. Idejna zasnova in realizacija projekta je plod tesnega sodelovanja med Kliničnim oddelkom za hematologijo Pediatrične klinike in Kliničnim oddelkom za hematologijo Interne klinike, Zavodom za transfuzijsko medicino in Društvom hemofilikov Slovenije. Od leta 1998 je računalniško voden. Temelji na Zakonu o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva UL RS br. 65-00 (IVZ 33) št. zbirke podatkov: 5. Financira ga Društvo hemofilikov Slovenije. Vodi ga ena oseba, zaposlena za polni delovni čas, ki skrbi, da so podatki ažurirani v treh dneh za vso Slovenijo.

V njem se beležijo podatki o bolniku, bolezni in zdravljenju za 429 živih in 66 umrlih osebe z motnjo strjevanja krvi. Na podlagi podatkov iz registra prejme bolnik izkaznico osebe z motnjo strjevanja krvi.

Osnovni podatki o bolniku, ki se beležijo, so sledeči: ime, priimek, datum rojstva, spol, telesna teža, naslov in telefonska številka. Beleži se vrsta bolezni (hemofilija A /B, prenašalka hemofilije A/B, pridobljena hemofilija, vse redke deficience faktorjev koagulacije, Von Willebrandova bolezen, trombocitopatijs) in sledeči laboratorijski podatki: koncentracija manjkajočega faktorja koagulacije, podtip Von Willebrandove bolezni morebitna prisotnost inhibitorjev in virusni markerji HBV, HCV, ter HIV.

V registru se beležijo tudi podatki o zdravljenju s koncentrati manjkajočih faktorjev koagulacije, ki jih prejemajo bolniki doma ali v bolnišnici za vsako aplikacijo posebej. Beleži se podatke o vrsti zdravljenja (ambulantno zdravljenje, bolnišnično zdravljenje, samoterapija na domu), vzroku zdravljenja (kravitev, profilaksa, fizioterapija, operacija, poškodba), lokalizaciji krvavitve, datumu in času začetka krvavitve in aplikacije koncentrata, ali gre za prvo zdravljenje ali nadaljevanje zdravljenja krvavitve, ime, odmerek in serijska številka koncentrata, evenatualne komplikacije, ter način dajanja (bolus, kontinuirana infuzija).

Nabor podatkov omogoča statistični prikaz za posameznega bolnika tekom koledarskega leta ali v daljših časovnih obdobjih o vzroku terapije (kravitev, poškodba, profilaksa, operacija, fizioterapija), številu krvavitev (skupno število krvavitev, število krvavitev po posameznih lokacijah), letni porabi koncentrata faktorja v IE na kg TT bolnika, kraju aplikacije (ambulantno, hospitalno) in vrsti prejetih koncentratov.

Register pa omogoča tudi statistični prikaz za populacijo bolnikov po diagnozi, pristojnem hematologu, o porabi krvnih pripravkov po diagnozi, mestu krvavitve, operaciji, preiskavah ipd.

Podatke o zdravljenju pošiljajo bolniki, ki prejemajo samoterapijo na domu enkrat mesečno po pošti ali preko elektronske pošte s predpisanimi formularji v Nacionalni center za hemofilijo, kjer vodja registra mesečno ažurira podatke in letno pripravi statistični prikaz o krvavitvah in zdravljenju za vsakega bolnika posebej. V kolikor bolnik prejme koncentrat v bolnišnici, pošljejo bolnišnice poročilo o zdravljenju na enakih formularjih v Nacionalni center za hemofilijo ob zaključku zdravljenja.

Zaradi varnosti, se podatki iz registra ne prenašajo preko spletja. Dostop do registra imajo pooblaščene osebe. Razvijajoča se vzpostavitev aplikacije preko pametnega telefona pa bo skušala omogočiti



24-urno telekonzultacijo glede terapije s terciarnega nivoja po vsej državi.

ZAKLJUČEK

Register je zelo pomemben pri obravnavi bolnikov z redkimi boleznimi. Register oseb z motnjo strjevanja krvi omogoča hitrejše sprejemanje terapevtskih ukrepov, spoštovanje terapevtskega dogovora med zdravnikom in bolnikom, spremljanje nacionalnih smernic, spremeljanje stroškov ter sledljivost v primeru zapletov in stranskih učinkov zdravljenja.

prof. dr. Janez Jazbec, dr. med., asist. dr. Barbara Faganel, dr. med.

KLINIČNI ODDELEK ZA OTROŠKO HEMATOLOGIJO IN ONKOLOGIJO, PEDIATRIČNA KLINIKA, UKC LJUBLJANA

KAKO PRIDEJO ZDRAVILA SIROTE DO BOLNIKOV TER MOŽNOSTI VKLJUČEVANJA V RAZISKOVALNE ŠTUDIJE

UVOD

Zdravila sirote so namenjena diagnosticiranju, preprečevanju ali zdravljenju življenje ogrožajočih ali zelo resnih zdravstvenih stanj, ki prizadenejo največ 5 od 10.000 prebivalcev EU (1). Evropska komisija je doslej opredelila 1274 zdravil sirot, dovoljenje za promet pa je izdala 119 zdravilom sirotam.

KAKO PRIDEJO ZDRAVILA SIROTE DO BOLNIKOV?

Proizvajalci, ki načrtujejo izdelavo zdravila za diagnosticiranje, preprečevanje ali zdravljenje življenje ogrožajočih ali zelo resnih zdravstvenih stanj, ki prizadenejo majhno število pacientov, lahko zaprosijo Evropsko agencijo za zdravila (EMA) za dodelitev statusa zdravila sirote. Vlogo za dodelitev statusa zdravila sirote pregleda Odbor za zdravila sirote pri EMA (Committee for Orphan Medicinal Products – COMP), v katerem sodelujejo strokovnjaki vseh držav članic. Postopek ocenjevanja vloge traja največ 90 dni (2).

Vsako zdravilo mora pred prihodom na trg pridobiti dovoljenje za promet. To velja tudi za zdravila sirote. Vsa zdravila sirote morajo pridobiti dovoljenje za promet po t. i. centraliziranem postopku pri EMA (3). V postopku pridobivanja dovoljenja za promet EMA na podlagi predložene dokumentacije izdela znanstveno oceno varnosti, učinkovitosti in kakovosti zdravila. Pozitivna ocena EMA-e pa je podlaga za dovoljenje za promet z zdravilom, ki ga izda Evropska komisija in velja v vseh državah članicah, tudi v Republiki Sloveniji.

V skladu z določili zakona o zdravilih je lahko zdravilo v prometu v Republiki Sloveniji, če ima dovoljenje za promet, dovoljenje za promet s paralelno uvoženim zdravilom oziroma potrdilo o priglasitvi parallelne distribucije ali dovoljenje za sočutno uporabo zdravil. Zdravilo,

ki je dovoljenje za promet pridobilo po centraliziranem postopku, je lahko v prometu v Republiki Sloveniji, kadar na podlagi vloge imetnika dovoljenja za promet z zdravilom JAZMP zanj določi nacionalni identifikator zdravil in druge podatke v skladu z določili zakona. Zdravilo mora biti opremljeno v slovenskem jeziku, razen v primerih, ko JAZMP dovoli izjemo (4). Zdravilom za uporabo v humani medici



cini, ki so lahko v prometu v skladu z določili zakona ter so finanirana iz javnih sredstev oziroma so namenjena za financiranje iz javnih sredstev, JAZMP na podlagi vloge določi najvišjo dovoljeno ceno. Na podlagi vloge za zvišanje najvišje dovoljene cene JAZMP lahko določi izredno višjo dovoljeno ceno, če je ugotovljen javni interes na področju zdravja in obstajajo ekonomske utemeljitve o tveganju, ki bi nastalo zaradi motene preskrbe z

zdravili, oziroma o dokazljivih, neizogibnih in nesorazmernih stroških, ki bi nastali izključno zaradi izpolnjevanja obveznosti javnih storitev. Določitev cene zdravila je pogoj, da ZZZS zdravilo razvrsti tudi na listo in s tem zagotovi njegovo financiranje. ZZZS odloča o razvrstevi zdravila na listo na podlagi merit, določenih v Pravilniku o razvrščanju zdravil na liste in sicer upošteva pomen zdravila z vidika javnega zdravja, prednostne naloge izvajanja programa zdravstvenega varstva, terapevtski pomen zdravila, relativno terapevtsko vrednost zdravila, oceno farmakoekonomskih podatkov za zdravilo, oceno etičnih vidikov, prioritete programov zdravstvenega varstva ter podatke in ocene iz referenčnih virov. Med dokazili, ki jih mora predlagatelj priložiti vlogi, je tudi dokazilo o morebitnem statusu zdravila sirote. Na seznam bolnišničnih zdravil se lahko pod pogoji iz tega pravilnika razvrsti zdravilo za bolnišnično zdravljenje, če cena zdravila v pripočenem odmerku presega vrednost 5.000 evrov na osebo v enem letu v breme zdravstvenega zavarovanja (5).

SOČUTNA UPORABA ZDRAVIL

Sočutna uporaba je možnost zdravljenja, ki omogoča uporabo neregistriranih zdravil. Programi sočutne uporabe so namenjeni bolnikom

v Evropski uniji (EU), ki imajo bolezen, za katero ni zadovoljivih registriranih terapij ali ne morejo vstopiti v klinično preskušanje. Namejeni so za lažjo dostopnost bolnikom pri novih možnosti zdravljenja v razvoju.

Programe sočutne uporabe pogosto ureja zakonodaja v posameznih državah članicah EU, da bi bila zdravila na voljo posameznim ali skupini bolnikov. Poleg tega zakonodaja EU predvideva možnost za države članice, da zaprosijo Odbor Evropske agencije za zdravila za zdravila za uporabo v humani medicini (CHMP), da predloži mnenje vsem državam članicam EU o tem, kako upravljati, distribuirati in uporabiti določena zdravila za sočutno uporabo. Prav tako CHMP opredeli, kateri bolniki lahko koristijo program sočutne uporabe. To je opisano v členu 83 Uredbe 726/2004/ES.

Predlagatelj, katerega zdravilo je v postopku pridobitve dovoljenja za promet po centraliziranem postopku ali sponzor kliničnega preskušanja, če je zdravilo v postopku kliničnega preskušanja zaradi pridobitve dovoljenja za promet po centraliziranem postopku, lahko pri JAZMP vloži vlogo za pridobitev dovoljenja za sočutno uporabo zdravila. Vlogi mora priložiti dokazila in izjave, da je zdravilo bodisi v postopku pridobitve dovoljenja za promet po centraliziranem postopku bodisi v postopku kliničnega preskušanja, ki je namenjeno pridobitvi dovoljenja za promet po centraliziranem postopku; da ima zdravilo dovoljenje za promet v tretji državi, ki ima enakovredne zahteve glede kakovosti, varnosti in učinkovitosti zdravil in ga sprembla izvid o analizi kakovosti zdravila, če zdravilo nima dovoljenja za promet v nobeni državi članici Evropske unije; da zdravilo predstavlja pomembno terapevtsko, znanstveno in tehnično inovacijo; da je zdravilo namenjeno skupini pacientov s kronično ali resno izčrpavajočo boleznjijo, ki je ni mogoče zadovoljivo zdraviti z zdravili, ki imajo dovoljenje za promet; da proizvajalec zdravila da izjavo, na podlagi katere se obvezuje, da bo zdravilo zagotavljal po koncu programa sočutne uporabe še eno leto, vsem pacientom, vključenim v ta program, ki poteka v Republiki Sloveniji, tudi kadar za ta zdravila po zaključku s programom predvidenega obdobja oskrbe z zdravilom, ne bodo zagotovljena javna sredstva za financiranje zdravila, če bo za paciente dokumentirana korist zdravljenja s tem zdravilom v skladu s protokolom iz šeste alineje tega odstavka. Priložiti mora tudi protokol zdravljenja z zdravili za sočutno uporabo v pisni ali v elektronski obliki, ki vsebuje merila za začetek zdravljenja, spremljanje

učinkovitosti zdravljenja, merila za nadaljevanje zdravljenja ter spremljanje neželenih učinkov zdravljenja, ki ga pripravi ali potrdi pristojni klinični oddelek; izjavo proizvajalca zdravila, da daje zdravilo v program sočutne uporabe zdravila brezplačno, pri čemer sam krije vse dodatne stroške preskrbe s tem zdravilom, vključno s stroški prometa na debelo z zdravilom v programu; izjavo proizvajalca zdravila, da bo na zunanjih ovojnini zdravil jasno označil, da gre za sočutno uporabo zdravila. Če je potrebno, vloga vsebuje tudi pozitivno mnenje Komisije za medicinsko etiko. JAZMP odloči o izdaji dovoljenja za sočutno uporabo zdravila v 30 dneh po prejemu popolne vloge. V skladu s 83. členom Uredbe 726/2004/ES JAZMP v okviru tega postopka priredi tudi mnenje Odbora Evropske agencije za zdravila za zdravila za uporabo v humani medicini (CHMP). Na ta način lahko pacienti v Republiki Sloveniji dostopajo do zdravil sirot tudi pred pridobitvijo dovoljenja za promet in s tem dobijo možnost zdravljenja z najnovejšimi zdravili.

ZAKLJUČEK

Slovenska zakonodaja omogoča državljanom Republike Slovenije dostopnost do najnovejših zdravil tudi na področju zdravljenja redkih bolezni. Kljub vsemu se na posameznem od navedenih potrebnih korakov na poti zdravila do bolnika nerедko pojavljajo težave. V nekaterih primerih imetnik dovoljenja za promet ni zainteresiran za trženje zdravila na majhnih trgih, čeprav ima dovoljenja za promet po centraliziranem postopku. Možno oviro v dostopnosti do zdravil sirot lahko predstavlja tudi dolgotrajnost postopka razvrščanja zdravila na listo. Na splošno pa lahko zaključimo, da je dostopnost do zdravil sirot v Republiki Sloveniji razmeroma dobra.

dr. Andreja Čufar, mag. farm.

JAVNA AGENCIJA RS ZA ZDRAVILA IN MEDICINSKE PRIPOMOČKE

LITERATURA

1. Orphan medicinal products 2016 [Available from: http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm].
2. European Medicines Agency-Human regulatory-Orphan designation 2016 [Available from: http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp].
3. Authorisation Procedures for medicinal products 2016 [Available from: http://ec.europa.eu/health/authorisation-procedures_en.htm].
4. Zakon o zdravilih-ZZdr-2: Uradni list Republike Slovenije; 2016 [Available from: <https://www.uradni-list.si/1/content?id=116550>].
5. Pravilnik o razvrščanju zdravil na listo, (2016).

MODEL MULTIDISCIPLINARNE OBRAVNAVE BOLNIKA Z REDKO BOLEZNIJO

Fabryjeva bolezen (FB) je redka, na X-kromosom vezana dedna bolezen. Zaradi pomanjkanja lizosomskega encima pride do kopičenja glikolipidov v celicah in posledične okvare organov. Najbolj prizadeti organi so srce, ledvica in možgani. Posledica je zgodnja obolenost in umrljivost bolnikov s FB. Obolevajo predvsem moški, vendar tudi ženske niso le prenašalke bolezni, ampak lahko imajo (na srečo redko) bolezen izraženo v enaki meri. Pred več kot 10 leti pa je bilo odkrito encimsko zdravilo, ki lahko spremeni slabo prognozo bolezni.

Vendar pa je obravnava redke bolezni precej več kot le dajanje zdravila. Obravnava je tudi drugačna kot je obravnava »masovnih bolezni«, kot so na primer slatkorna bolezen ali zdravljenje povisnega krvnega tlaka. Bolniki z redkimi boleznimi so praviloma kronični bolniki, večkrat imajo prizadetih več organskih sistemov, bolezni pa so napredajoče. Vendar pa njihove težave niso le somatske narave, ampak se pogosto odražajo tudi na psihološkem in socialnem področju ne le bolnikov, ampak tudi njihovih družin. Zdravstveni sistemi in zdravstvene ustanove pa na redke bolezni in njihove posebnosti (družačnosti) niso pripravljene, zato ne preseneča dejstvo, da je veliko bolnikov razočaranih (rezultati raziskav EurordisCare) z načinom in vsebino obravnave njihove bolezni.

Model obravnave bolnika s FB, ki ga izvajamo v naši bolnišnici je nastajal postopoma. Od samega začetka pa je temeljil predvsem na čim boljši obravnavi bolnika. Pri razvoju in iskanju prvega načina obravnave naših bolnikov smo se opirali na rezultate mednarodnih raziskav EurordisCare, predvsem pa smo ves čas sodelovali in se dogovarjali z našimi bolniki. Ravno zaradi želje, da bi zagotovili čim bolj celovito obravnavo naših bolnikov, smo leta 2004 v naši bolnišnici ustanovili Center za zdravljenje Fabryjevih bolnikov, kar se je z leti pokazalo kot dobra odločitev.

Vloga specializirani centrov se v našem primeru odraža na več področjih:

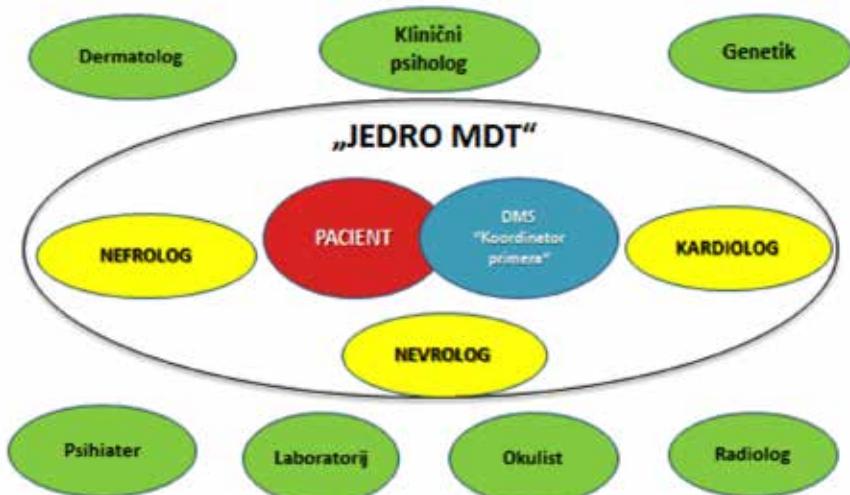
Prepoznavanje bolezni – eden največjih problemov redkih bolezni je njihova prepoznavanja, saj se na njih običajno ne pomisli. Tako smo tudi pri nas prvi primer FB, s katerim smo se srečali že leta 1991, diagnostičirali »naključno«. V naslednjih letih smo veliko naredili na osveščanju in sistematičnem izobraževanju zdravnikov različnih profilov. Poleg strokovnih predavanj na raznih strokovnih srečanjih, vsako leto organiziramo pri nas Fabry šolo. Študenti medicine in zdravniki pripravniki v naši bolnišnici pa se lahko v praksi spoznajo s FB.

Diagnosticiranje bolezni – v začetku eden največjih problemov, saj takrat v naši državi ni bila na voljo encimska in genska diagnostika te bolezni. Vzorce smo pošiljali v tujino, na rezultate pa čakali tudi po več kot letu. Zadnjih nekaj let pa odlično sodelujemo z laboratorijem Pediatrične klinike UKC Ljubljane, diagnostični testi pa so končani v nekaj dneh. Redno izvajamo družinska presejanja, saj je to eden najbolj učinkovitih načinov odkrivanja novih bolnikov. V primeru suma na FB nudimo svetovanje zdravnikom in bolnikom, ter izpeljemo potrebne diagnostične postopke.

Epidemiološko sledenje bolezni – poleg sledenja posameznega bolnika, je seveda pomembno spremeljanje vseh bolnikov s FB. Dogovorjeno je, da se podatki vseh slovenskih bolnikov s FB zbirajo v našem centru, kjer jih potem obdelamo in redno vodimo tako v slovenskem, kot tudi v mednarodnih registrih.

Organizacija obravnave bolezni – z leti smo v našem centru razvili model obravnave, kjer je bolnik v središču dogajanja. Osrednja oseba, ki se z njim povezuje je diplomirana medicinska sestra, ki deluje kot koordinator (slika 1). Koordinator glede na potrebe bolnika vključuje ostale člane multidisciplinarnega tima. Po potrebi se vključujejo ostali specialisti. Takšen način obravnave tudi močno izboljša dostopnost in hitrost obravnave bolnikov ne le ob rednih pregledih, ampak še posebej ob zapletih.

Delovanje, koordinacija in odločanje tima je določena v pisnih dokumentih. Zaradi narave bolezni so člani, poleg koordinatorja, še specialisti s področja kardiologije, nefrologije in nevrologije. Vsi vključeni specialisti so stalni in že več let vključeni v obravnavo FB, tako, da imajo na tem področju potrebno znanje in izkušnje. Redni sestanki tima zagotavljajo celovitost in koordinacijo obravnave.



Slika 1. Shematski prikaz delovanja Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni
(MDT = multidisciplinarni tim).

Organizacija zdravljenja – Za odločitev o uvajanju in začeteku zdravljenje je zadolžen Center. Večina bolnikov, ki prejemajo encimsko nadomestno zdravljenje se redno zdravi v Centru in prejema terapijo vsakih 14 dni. Po začetnem uvajanju zdravljenja, nekateri bolniki nadaljujejo zdravljenje pri svojem osebnem zdravniku ali pa doma (angl. »home therapy«). Zdravstveno osebje in bolniki se pred tem ustrezno izobrazijo v Centru.

Po dogovoru se otroci s FB obravnavajo in zdravijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana, s katero vzorno sodelujemo. Center tudi redno in načrtno zbirajo rezultate obravnave in zdravljenja otrok in jih vključuje v letna poročila in registre.

Tudi odločitev o morebitnem prenehanju zdravljenja je v domeni Centra, vendar vedno v dogovoru z bolnikom in njegovo družino.

Standardizacija obravnave bolezni – pomembno je, da so postopki standardizirani in stalni, osnova pa so nacionalne smernice, ki smo jih izdali že leta 2006. V letošnjem letu bomo smernice obnovili in posodobili. Vpeljali smo različne kazalnike, ki jih redno spremljamo. Ti kazalniki so na primer ocena uspešnosti zdravljenja, realizacija planiranih obiskov in terapij, beleženje in poročanje o stranskih učinkih zdravil. Kazalniki so pomembni za zagotavljanje kvalitete obravnave, skupaj s smernicami pa tudi za stalnost obravnave.

Zagotavljanje kvalitete obravnave – Center in njegovi člani se redno vključujejo v mednarodne raziskave, ves čas pa potekajo tudi raziskovalni projekti znotraj Centra. Člani tudi veliko predavajo doma in v tujini, ter objavljajo svoje dosežke v domačih in tujih publikacijah. Center vsako leto izda strokovno poročilo, ki ga posreduje tudi Ministru za zdravje in ZZZS.

Financiranje obravnave bolezni – v zadnjih letih smo uspeli z ZZZS uspešno dogovoriti sistem delovanja in njegovega financiranja, ki upošteva posebnosti obravnave FB. Dosedanji modeli namreč niso omogočali kvalitetne in celovite obravnave. Trenutno vsi slovenski bolniki s FB, ki potrebujejo zdravljenje, imajo to tudi omogočeno. Dogovorili smo tudi način vključevanja morebitnih novih bolnikov.

Mednarodno sodelovanje – poleg vključevanja v mednarodne raziskave in registre, se povezujemo z ustanovami tudi v širši regiji. V zadnjih letih smo skupaj z lokalnimi ustanovami v nekaterih državah, predvsem Vzhodne Evrope, organizirali nekaj izobraževalnih srečanj na temo FB ali drugih redkih bolezni. Člani Centra se vključujejo tudi v mednarodne organizacije in strokovne skupine. Aktivno smo sodelovali tudi pri pripravi nekaterih mednarodnih smernic.

Sodelovanje z društvom bolnikov – že od samega začetka sta Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni in Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo zelo povezana, dejavnosti in razvoj pa pod močnim vplivom društva bolnikov. Poleg rednih srečanj, nameravamo v prihodnosti skupaj izdati knjižice o FB, ki bodo namenjene bolnikom in laični javnosti. Skupaj pa smo izdali knjižico z naslovom »Fabryjevo srce«, ki govori o življenju bolnikov s FB in tistih, ki bolnike zdravimo.



Naštete dejavnosti in model še vedno niso idealni, lahko pa predstavljajo dobra izhodišča za nadaljnji razvoj Centra. Osnovna načela razvoja bodo tudi v prihodnje še naprej temeljila na kvaliteti, celovitosti in stalnosti obravnave, ter povezovanju, z namenom še izboljšati obravnavo bolnika.

Naš model obravnave bolnika je prilagojen le eni redki bolezni in ga seveda ni možno le prekopirati na druga področja. Predstavljena izhodišča in izkušnje pa lahko služijo v pomoč za razvoj drugih modelov in standardov, ki bodo veljali v celi državi. Pomembno pa je, da se tudi v širši družbi prepozna, da je obravnava redkih bolezni drugačna, način obravnave pa je potrebno prilagoditi vsaki bolezni.

prim. Bojan Vujkovac, dr. med.

SPOŠTNA BOLNIŠNICA SLOVENJ GRADEC

MARFANOV SINDROM

PROBLEMATIKA, S KATERO SE SPOPADAMO OBOLELI S SINDROMOM – V NAŠEM PRIMERU IMENOVANIM MARFANOV SINDROM.

Že v preteklosti smo pisali o tem, da smo med vami tudi posamezniki, ki se vsakodnevno srečujemo s posledicami, ki jih v našem primeru povzroča Marfanov sindrom.

Odzivi le teh oziroma njihovih staršev kažejo na to, da se omenjena skupina ljudi, predvsem dekleta, najstnice, najstniki srečujejo v družbi z nekulturnimi pogledi, komentarji in ostalimi dejanji posameznikov, ki poglabljajo stisko mladih, ki zaradi posledic Marfana morda na tak ali drugačen način izstopajo iz družbe.

Predvsem se najstniki in mladostniki razlikujejo od svojih sovrstnikov po velikosti, suhljatosti, dolgih rokah in prstih, podolgovatem obrazu, ipd. kar sovpada s simptomatiko, ki jo sindrom povzroča.

Premalo je zavedanja in prevelikokrat je obsojanje posameznikov razlog degredacije le teh v današnji družbi.

To so dejanja, ki mladostniku oziroma najstniku ne pomagajo k sprejetju v družbo, ki je že zaradi lastnih predsodkov v času odraščanja zelo okrnjeno oziroma težko.

Vsa ta in podobna zgoraj navedena dejanja vse skupaj samo poglabljajo in to skupino posameznikov rinejo v še večjo stisko oziroma občutek nesprejetosti.

Slišati je tudi žaljive zbadljivke na račun njihove simptomatike , ki jo bolezen v nekaterih primerih prinaša in so posledica le te.

Najstniki in mladostniki so v večini zelo inteligentni, imajo vse, kar imajo njihovi vrstniki ali še več. So ljudje, ki si želijo biti sprejeti in se družiti, ustvarjati kariero, glede na njihovo simptomatiko biti sprejeti v današnji družbi, kljub morebitni invalidnosti, ki jo kot posledico prinaša Marfanov sindrom.

Zavedati se morate, da se ta skupina posameznikov, poleg vsega ostalega , kar življenje prinaša, v tem obdobju spopada še z bolezni. Ponavadi so ti simptomi boleči in trajajo skozi vsakdan, iz dneva v dan znova, nikoli ne vedo, kje se bo pokazala bolečina in na kakšen način se bodo spopadali z njo, TER NA KAKŠEN NAČIN SE BO TEKOM ŽIVLJENJA STOPNJEVALA SIMPTOMATIKA.



Negativna dejanja posameznikov niso potrebna in so odvisna od nas vseh, ki sestavljamo to družbo, prav tako je to naloga različnih pedagogov, ki se z obolelimi srečujejo tekom njihovega odraščanja, ki lahko z roko v roki o tem spregovorijo z vsemi, ki sekundarno vzgajajo njihove otroke.

Ker so ta dejanja nesprejemljiva in zelo obremenjujoča za skupino posameznikov, vas naprošam, da vsak pri sebi najprej razmisli, da ni vse samo novodobno, samovoljno in samoumevno ipd. Ko vidite na cesti dekle ali fanta, ki je suhljate postave, ima dolge roke oziroma nesorazmerno telo – pomislite da ni vse modna muha, predvsem pa da za tem lahko stoji bolezen, imenovana Marfanov sindrom.

Prosimo, ne otežujte nam vsem, ki bolehamo za Marfanovim sindromom, že tako težke dneve, namesto tega nam dajte priložnost ter nas spoznajte, v večini primerov boste presenečeni.

Torej, vsak naj pri sebi razmisli predno nameni obolelim nepotrebne negativne komentarje in poglede, katere ponavadi spremljajo grimase na obrazih posameznikov, med njimi pa je žal veliko poglegov in komentarjev tudi starejše populacije.

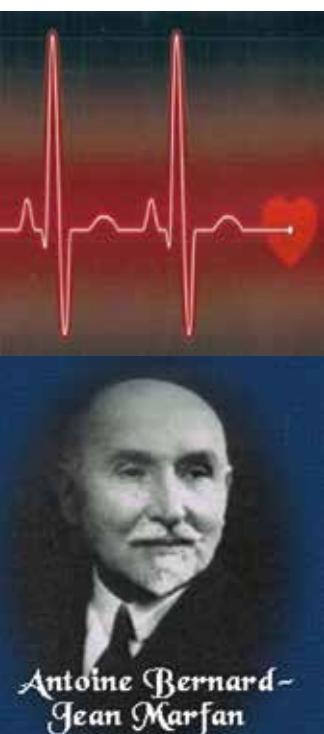
Živi in pusti živeti, naj vam bo vodilo. Če niste pripravljeni dati priložnosti, ne reagirajte negativno ob srečanju z nami, obolelimi z Marfanovim sindromom.

S tem zapisom in prispevkom vas istočasno naprošamo za vaš glas, za vašo roko in razumevanje ob dnevu redkih bolezni in zavedenje, da posamezniki z redkimi boleznimi, kot je Marfanov sindrom, bijemo bitko v vsakodnevnuživljenju in se poskušamo na različne načine spopadati z vsem, kar nam prinaša redka bolezen – Marfanov sindrom.

»POSAMEZNO SMO MOČNI – SKUPAJ SMO MOČNEJŠI«

Simon Petrovčič

OZAVEŠČANJE O MARFANOVEM SINDROMU



KDO smo?

Smo skupina ljudi z Marfanovim sindromom, ki želi osveščati o tej redki dedni bolezni in tako pomagati tistim, ki imajo Marfanov sindrom in njihovim svojcem, da bodo lažje prebrodili vse težave in dostenje živeli.

KAJ JE MARFANOV SINDROM?

Marfanov sindrom je dedna bolezen vezivnega tkiva, ki se imenuje po francoskem pediatru Antoniu Bernard-Jeanu Marfanu. Bolniki z Marfanovim sindromom kažejo spekter kliničnih znakov bolezni. Zgodnje odkrivanje bolnikov z Marfanovim sindromom (MFS) je ključnega pomena zaradi pravočasnega zdravljenja, ki lahko znatno podaljša pričakovano življenjsko dobo. V Sloveniji zboli približno eden na 10.000–20.000 ljudi.

KLINIČNA SLIKA BOLNIKOV

Veživno tkivo je navzoče praktično po vsem telesu, posledično se Marfanov sindrom pojavi v mnogih delih telesa različno.

Najpogostejše so spremembe:

- oči (kratkovidnost, odstop mrežnice, pojav glavkoma ...)
- pljuč (dispneja, spontani pnevmotoraks)
- kože (strije brez večjih sprememb v telesni teži)
- žičavnega sistema (duralna ekstazija)
- srčno-žilnega sistema (prolaps mitralne zaklopke, mitralna in aortna regurgitacija, anevrizma in disekcija aorte)

Ostale spremembe, ki spremeljajo bolnika z Marfanovim sindromom, so lahko tudi gotsko nebo, bolečine v sklepih, utrujenost, dolgi tanki prsti, razpon rok je večji, kot je višina pacienta, pacienti imajo izjemno gibljive sklepe, vdrt oziroma izbočen prsní koš (pectus excavatum, pectus carinatum), ipd.

Najpogostejši vzrok smrti pri bolnikih z Marfanovim sindromom so srčno-žilne težave. Če bolezen ni zdravljena, je smrtnost že pred

40. letom starosti zelo visoka. Z napredkom v medicini in izpopolnjenimi operativnimi tehnikami ter pravočasnim zdravljenjem je pričakovana življenska doba preko 70 let.



PROGNOZA MARFANOVEGA SINDROMA

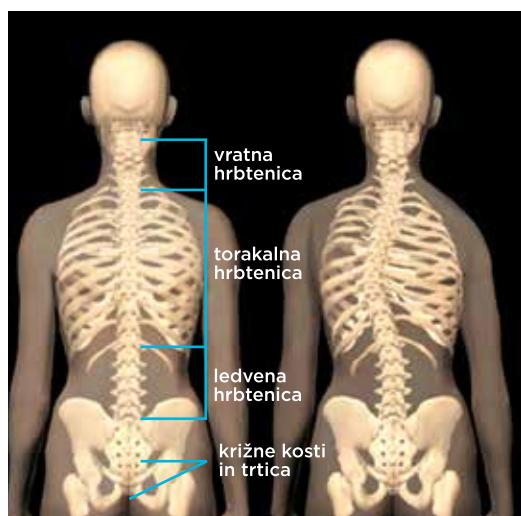
Za dobro napoved bolezni je zelo pomembno sodelovanje bolnika z osebnim zdravnikom in zdravniki specjalisti (oftalmologom, kardiologom, ortopedom, nevro-kirurgom, pulmologom, internistom, nevrologom, fizioterapeutom), ki so dobro seznanjeni z naravo bolezni. Predvsem je pomembno redno spremljanje očesnih funkcij, spremljanje velikosti in funkcije aorte in srca, spremljanje sprememb na skeletu, zdravljenje z blokatorji beta za zmanjšanje stresa na aorto ter prilagoditev načina življenja posameznika.

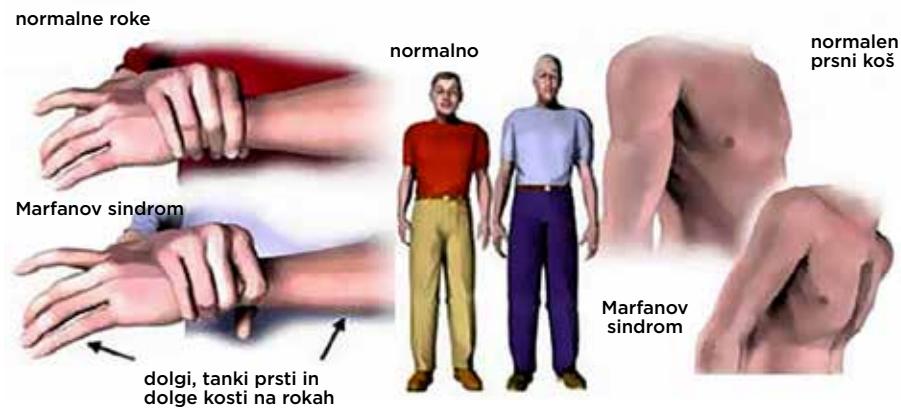
DIAGNOSTICIRANJE MARFANOVEGA SINDROMA

Klub napredku v znanju genetike je diagnosticiranje Marfanovega sindroma še vedno skoraj izključno na podlagi kliničnih znakov v različnih delih telesa ter na podlagi družinske anamneze. Pri odraslih bolnikih je klinična slika jasnejša kot pri otrocih, kjer bolezen še ni popolnoma razvita, je pa lahko opazna (oči, skelet ...)

KAJ PA V TUJINI?

Predvsem v Ameriki je približno 200.000 ljudi obolelih za Marfanovim sindromom. V ZDA imajo organizacijo (National Marfan Foundation), katere namen je koordinacija in pomoč bolnikom z Marfanovim sindromom, njihovim svojcem, prijateljem. Poleg centralnega sedeža imajo tudi podružnice po državi. Pri nas zaenkrat tega še ni, nimamo niti registra, kamor bi vpisali bolnika z Marfanovim sindromom. Genetske preiskave se delajo v tujini. V Sloveniji je razen zdravnikov, ki bolezen pozna, jo





bolj malo znanega o Marfanovem sindromu. V upanju, da se bodo tudi na tem področju stvari premaknile, je pomembna naša vzajemnost ter odprtost za nove informacije s področja Marfanovega sindroma.

»POSAMEZNO SMO MOČNI – SKUPAJ SMO MOČNEJŠI«

»BODI OZAVEŠČEN, PREPOZNAJ SIMPTOME, REŠI ŽIVLJENJE«

»PROSIM TE, NE ZAVRZI TEH INFORMACIJ – LAJKO ZAVRŽEŠ ŽIVLJENJE POSAMEZNIKA, OBOLELEGA Z MARFANOVIM SINDROMOM«

Kontakti: HUMANITARNI PROJEKT JAVNEGA OZAVEŠČANJA O MARFANOVEM SINDROMU:
 E-mail: marfansindrom@gmail.com (Petrovič Simon)
 Facebook: ozaveščanje javnosti o Marfanovem sindromu –
<https://www.facebook.com/MarfanSyndromSlovenia>

OPREDELITEV REDKIH BOLEZNI

(POVZETO PO NACIONALNI STRANI ORPHANET ZA SLOVENIJO)

KAJ JE REDKA BOLEZEN?

Tako imenovane »redke bolezni« so bolezni, ki prizadenejo zelo majhen del prebivalstva in imajo zaradi redkosti njihovega pojavljanja poseben značaj. V Evropski uniji je bolezen opределjena kot redka, kadar za njo zboli manj kot ena od dveh tisoč oseb. Bolezen lahko v nekem geografskem področju velja za redko, v drugem pa za pogosto. Tak je primer talasemije, anemije genetskega izvora, ki je v severni Evropi redka, v mediteranskem območju pa dokaj pogosta. »Družinska mediteranska vročica« je redka v Franciji, a pogosta v Armeniji. Nekatere redke bolezni so redke oblike bolj razširjenih bolezni.



KOLIKO REDKIH BOLEZNI POZNAMO?

Obstaja več tisoč redkih bolezni. Do danes je odkritih med šest in sedem tisoč redkih bolezni in opisi novih bolezni se redno pojavljajo v sodobni medicinski literaturi. Število redkih bolezni je odvisno tudi od natančnosti definicije bolezni. Po sodobni medicinski opredelitvi bolezen predstavlja spremembo oziroma odmik od stanja zdravja in zaobjema unikaten vzorec simptomov z uveljavljenim načinom zdravljenja. Ali je vzorec simptomov unikaten ali ne, je povsem odvisno od natančnosti naše analize; pri natančnejši analizi bomo opazili več nians. Opisana kompleksnost se odraža v različnih klasifikacijah Orphaneta.

KAJ SO VZROKI IN ZNAČILNOSTI REDKIH BOLEZNI?

Medtem ko so skoraj vse genetske bolezni redke, niso vse redke bolezni genetske. Poznamo tudi zelo redke infekcijske bolezni, avtoimune bolezni in redke oblike rakavih obolenj. Vzrok mnogih redkih bolezni ostaja do danes še nepojasnjen.

Redke bolezni so ponavadi težke bolezni in pogosto potekajo kronično in progresivno. Znaki redke bolezni so lahko prisotni že ob rojstvu ali se pojavijo v otroškem obdobju, kot je to značilno za proksimalno spinalno mišično atrofijo, nevrfibromatozo, osteogenesis imperfekto, hondrodisplazijo in Rettov sindrom. Kljub temu je za več kot polovico redkih bolezni značilen nastop bolezni v odraslem obdobju, kot je to na primer pri Huntingtonovi bolezni, Crohnovi bolezni, dedni motorični in senzorični nevropatijski, amiotrofični lateralni sklerozni, Kaposijevem sarkomu in raku ščitnice.

KAKŠNE SO MEDICINSKE IN DRUŽBENE POSLEDICE REDKosti TEH BOLEZNI?

Na področju redkih bolezni obstaja pomanjkanje medicinskega in znanstvenega znanja. Dolgo časa je bila stopnja zavedanja o problematiki redkih bolezni tako med zdravniki in raziskovalci kot med zakonodajalci in oblikovalci regulativ prenizka. Prav tako je bil okrnjen tudi obseg raziskovalnega dela in javnozdravstvene politike na področju redkih bolezni. Za večino teh bolezni učinkovitega zdravljenja ne poznamo, vendar lahko z ustrezno zdravstveno oskrbo bistveno izboljšamo kakovost življenja bolnika in podaljšamo njegovo pričakovano življenjsko dobo. Pri obravnavi nekaterih redkih boleznih že opažamo znaten napredok, ki nas spodbuja in motivira k nadaljnjiemu poglobljenemu trudu na področju raziskav in družbene solidarnosti.

Oboleli za redkimi boleznimi se vsi srečujejo s podobnimi težavami pri iskanju prave diagnoze, relevantnih informacij in ustrezne usmeritve k usposobljenemu zdravstvenemu osebju. Specifični problemi se pojavljajo na področjih dostopnosti kakovostne zdravstvene oskrbe, celostne socialne in zdravstvene obravnave, učinkovite povezanosti bolnišnic in družinskih zdravnikov, poklicne in družbene integracije ter neodvisnosti obolelih. Oboleli za redkimi boleznimi so tudi psihološko, družbeno, ekonomsko in kulturno bolj občutljivi. Z ustrezno zdravstveno politiko je moč zgoraj navedene ovire premostiti. Pri



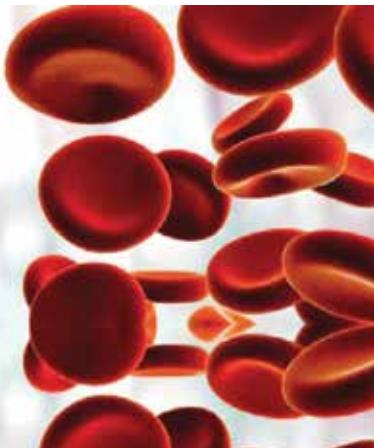
veliko obolelih dokončna diagnoza danes še ni možna in njihove bolezni ostajajo neopredeljene. Ravno ti bolniki so najbolj prizadeti zaradi težav pri vzpostavljanju ustrezne oskrbe in podpore.

KAKŠEN NAPREDEK PRIČAKUJEMO PRI DIAGNOSTIKI IN ZDRAVLJENJU REDKIH BOLEZNI?

Za vse redke bolezni nam znanost lahko odgovori vsaj na nekatera od zastavljenih vprašanj. Na stotine redkih bolezni je danes moč diagnosticirati s pomočjo sodobnih laboratorijskih preiskav bioloških vzorcev. Poznavanje naravnega poteka redkih bolezni se širi z nastankom novih registrov in podatkovnih baz, ustvarjenih prav v ta namen.

Raziskovalci si preko tako vzpostavljenih mrež povezav med seboj delijo izkušnje in s tem omogočajo širjenje doseženega znanja ter učinkovitejši napredok znanosti. S širjenjem evropskih in nacionalnih prizadevanj na področju redkih bolezni se odpirajo nove perspektive in spodbuja razvoj tega področja.

ZDRAVILA ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI – ZDRAVILA SIROTE



DEFINICIJA

Zdravila za zdravljenje redkih bolezni so, po veljavni zakonodaji, zdravila za bolezni, ki se pojavljajo tako redko, da s pričakovano prodajo zdravila ne bi dobili povrnjenih stroškov razvoja in uvajanja zdravila na trg za ugotavljanje, preprečevanje ali zdravljenje bolezni. Ker farmacevtska industrija ne bi bila pripravljena razviti zdravila pod običajnimi tržnimi pogoji, se ta zdravila imenujejo »sirote«¹. Namenjena so življensko ogrožajočim ali kroničnim boleznim, za katerimi zboli malo ljudi, potek bolezni pa je lahko zapleten.

EVROPSKE UREDBE NA PODROČJU ZDRAVIL SIROT

Dne 16. 12. 1999 je Evropski parlament in svet Evrope sprejel uredbo št. 141/2000 na področju zdravilnih učinkovin – sirot.

Evropska komisija je 27. 4. 2000 ob tem sprejela še uredbo št. 847/2000, ki je vzpostavila pogoje za uveljavitev kriterijev zaodelitev statusa zdravila sirote ter opredelila pojma »sorodnega medicinskega produkta« ter »klinične izvrstnosti«.

V skladu z evropsko uredbo št. 141/2000 imajo lahko le zdravila, namenjena uporabi pri ljudeh, oznako »zdravil sirot«. Področja veterinarne, medicinskih pripomočkov, prehranskih dopolnil ter dietnih izdelkov so tako izvzeta.

Zdravila, ki so označena kot sirote, so vpisana v »Community register for Orphan Medicinal Products«.

¹ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:SL:NOT>

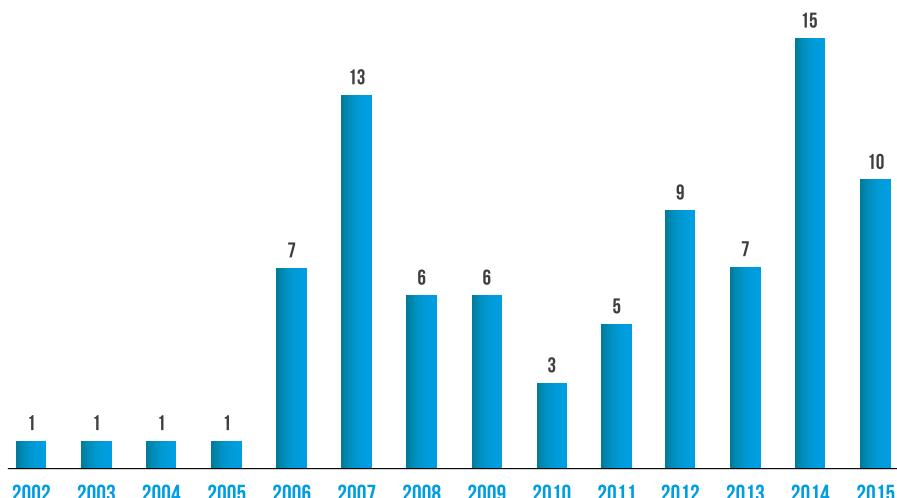
DOSTOPNOST ZDRAVIL SIROT V EVROPI

Podelitev dovoljenja za promet z zdravilom (uvrstitev na seznam zdravil sirot, ki so na tržišču v Evropi) še ne pomeni, da je zdravilo na voljo v vseh državah članicah Evropske unije. Šele po določitvi statusa in pogojev za komercialno rabo gre lahko zdravilo v vsaki posamični državi skozi ustrezne postopke, kjer se določi način povračila stroškov in navadno tudi cena zdravila.

Klub skupnim naporom so razhanjanja v pristopih med državami precejšnja, dostop do zdravil sirot pa otežen.



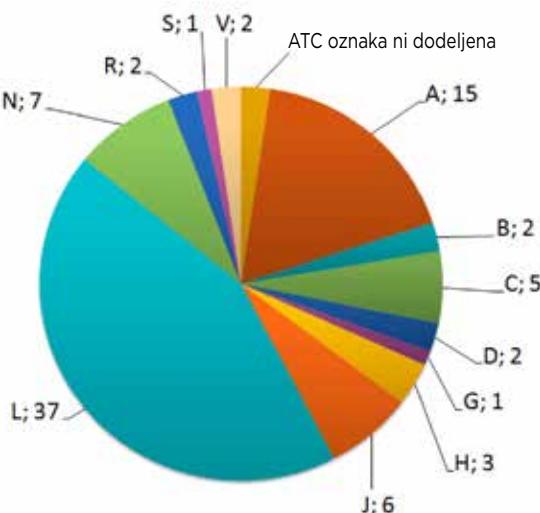
ŠTEVILLO ZDRAVIL SIROT V EVROPI Z DODELJENO INDIKACIJO ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI V ODOBRIJU 2002–2015 IN EVROPSKIM DOVOLJENJEM ZA PROMET GLEDE NA LETO PRIDOBITVE DOVOLJENJA²



² Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe. October 2015
http://www.orpha.net/Orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

ŠTEVilo zdravil sirot v Evropi z dodeljeno indikacijo za zdravljenje redkih bolezni in evropskim dovoljenjem za promet po ATC klasifikaciji³

A ZDRAVILA ZA BOLEZNI PREBAVIL IN PRESNOVE
B ZDRAVILA ZA BOLEZNI KRVI IN KRVOTVORNih ORGANOV
C ZDRAVILA ZA BOLEZNI SRCA IN OŽILJA
D ZDRAVILA ZA BOLEZNI KOŽE IN PODKOŽNEGA TKIVA
G ZDRAVILA ZA BOLEZNI SEČIL IN SPOLOVIL TER SPOLNI HORMONI
H HORMONSKA ZDRAVILA ZA SISTEMSKO ZDRAVLJENJE-RAZEN SPOLNIH HORMONOV
J ZDRAVILA ZA SISTEMSKO ZDRAVLJENJE INFEKCIJ
L ZDRAVILA Z DELOVANJEM NA NOVOTVORBE IN IMUNOMODULATORJI
N ZDRAVILA Z DELOVANJEM NA ŽIVČEVJE
R ZDRAVILA ZA BOLEZNI DIHAL
S ZDRAVILA ZA BOLEZNI ČUTIL
V RAZNA ZDRAVILA



³ Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe, October 2015
http://www.orpha.net./orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

POROČILO O RAZISKAVAH REDKIH BOLEZNI, NJIHOVIH DEJAVNIKIH V EVROPI IN POT NAPREJ

NAJSODOBNEJŠE RAZISKAVE IN O RAZISKAVAH IN RAZVOJU V LETU 2015

NAJSODOBNEJŠE RAZISKAVE V EVROPI PO PODATKIH ORPHANETA

Trenutno podatkovna baza Orphanet vsebuje 4.133 raziskovalnih projektov. Omenjeni raziskovalni projekti potekajo v 27 državah.

Ti projekti so porazdeljeni takole:⁴

Vrste raziskav	Število projektov
raziskave na živalih	477
epidemiološke raziskave	123
genetske raziskave	777
predklinične raziskave	389
opazovalne klinične raziskave	376
diagnostika in biomarkerji	336
raziskave mutacij	370
patofiziološke raziskave	432
in vitro raziskave	704
medicinski pripomočki	18

104 raziskovalni projekti v podatkovni bazi Orphanet se uvršča med socio-ekonomske raziskovalne projekte (javno zdravje, zdravstvena ekonomija in zdravstvena sociologija). Ti projekti navadno zajemajo širok raziskovalni spekter in se ne ukvarjajo s posamezno boleznjijo ali skupino bolezni. Obobeli za redkimi boleznimi so psihološko, družbeno, ekonomsko in kulturno bolj občutljivi.

Raziskave in razvoj na področju redkih bolezni so intenzivne, vendar terapevtski napredok kljub temu ne dosega potreb. Z vsakim dolarjem, ki se porabi za inovativno zdravilo, se skupni izdatki za zdravstveno oskrbo zmanjšajo za 7,20 dolarjev⁵.

⁴ Vir: www.orpha.net/consor/cgi-bin/researchTrials_ResearchProjects_Category.php?Ingr

⁵ Vir: Lichtenberg FR. Benefits and Costs of Newer Drugs: An Update, National Bureau of Economic Research, Working Paper No. 8996. June 2007. Available at <http://www.nber.org/papers/w8996.pdf>. Accesed 11/16/12.

DEJAVNIKI RAZISKAV IN RAZVOJA⁶

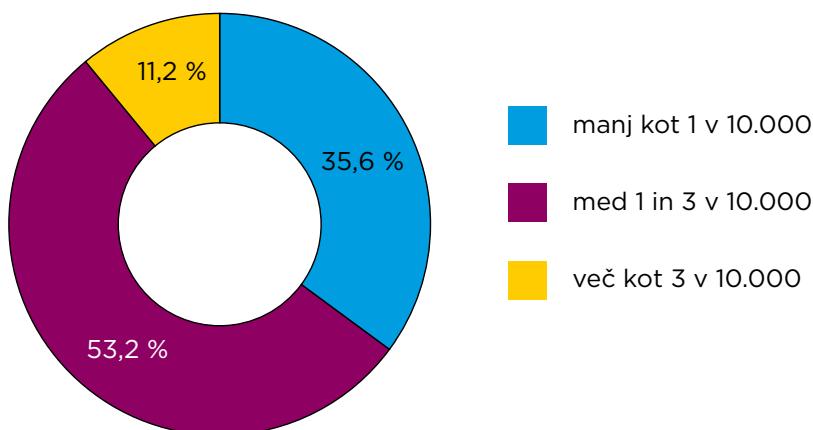
RAZŠIRJENOST REDKIH BOLEZNI KOT DEJAVNIK

Eno od vprašanj, ki si jih zastavljamo je, ali stopnja nizke razširjenosti neke bolezni vpliva na prizadevanja ali celo uspeh raziskav o redkih boleznih, saj velja, da razširjenost neposredno vpliva na verjetnost pridobitve označne zdravila sirote.

Objavljeni parametri Odbora za zdravila sirote (COMP) o razširjenosti obolenj kažejo na to, da večina obolenj, za katere so proizvodi pridobili označno zdravilo sirot, prizadenejo eno do tri osebe na 10.000 prebivalcev v EU.

Čeprav bi lahko »večja« razširjenost vodila do večje osveščenosti glede bolezni in bi omogočila druge oblike raziskav, kot so na primer klinične raziskave, ni med ravnijo razširjenosti in prijavo za označno zdravila sirota nobene povezave, kar pomeni, da je industrija pripravljena razvijati proizvode za bolezni z zelo majhno razširjenostjo, pod pogojem, da obstaja resnična medicinska potreba in dober potencialni produkt.

MNENJE ODBORA ZA ZDRAVILA SIROTE (COMP): ZDRAVILA SIROTE GLEDE NA RAZŠIRJENOST OBOLENJA



⁶ Vir: http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf

PODROČJE MEDICINE KOT DEJAVNIK V EVROPI

Medtem ko je skromna razširjenost skupna lastnost vseh redkih bolezni, pa je to področje v resnici zelo raznovrstno in obravnavanje redkih bolezni v okviru ene same skupine lahko zamegli celotno analizo. Zato bi bilo koristno, da bi se z redkimi boleznimi in njihovimi posebnimi lastnostmi ukvarjali po posameznih področjih.

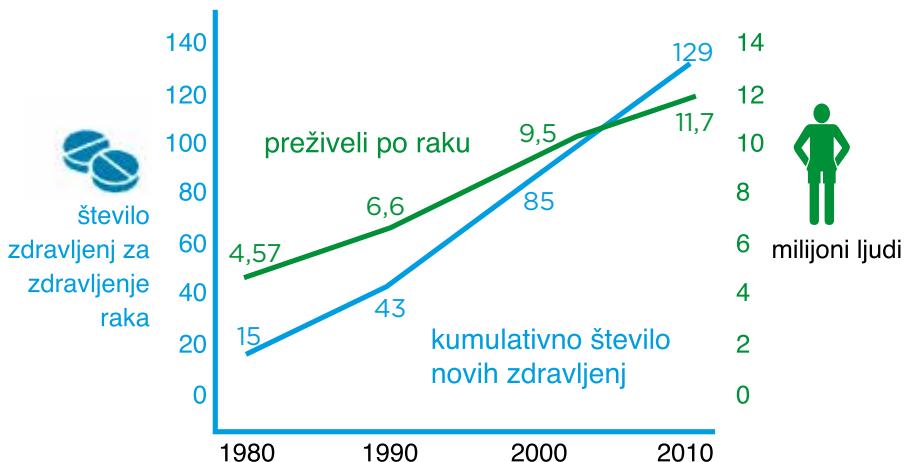
Harald E. Heemstra je poudaril, da so dejavniki, ki so specifični za posamezno bolezen ali razred bolezni zelo pomembni pri prehodu iz raziskav redkih bolezni na razvoj zdravil sirot. Na tej točki lahko izpostavimo redke oblike rakavih obolenj, saj raziskave na področju onkologije, ki se odvijajo na globalni ravni, pogosto koristijo prav tem oblikam rakavih bolezni. Redke oblike rakavih obolenj, kot je akutna mieloična levkemija, so med prvimi 20 indikacijami, katerim je Odbor za zdravila sirote odobril oznako sirote.

PRVIH 20 INDIKACIJ ZA ZDRAVILA, KATERIM JE ODBOR ZA ZDRAVILA SIROTE ODOBRILO OZNAKO SIROTE (REDKE OBLIKE RAKAVIH OBOLENJ SO OZNAČENE MODRO)

Dodeljena indikacija za zdravljenje redkih bolezni	
Treatment of acute myeloid leukaemia	31
Treatment of glioma	24
Treatment of cystic fibrosis	22
Treatment of pancreatic cancer	19
Treatment of renal cell carcinoma	18
Treatment of acute lymphoblastic leukaemia	17
Treatment of multiple myeloma	15
Treatment of ovarian cancer	14
Treatment of chronic lymphocytic leukaemia	11
Treatment of pulmonary arterial hypertension and chronic thromboembolic pulmonary hypertension	11
Treatment of hepatocellular carcinoma	11
Treatment of Duchenne muscular dystrophy	10
Treatment of chronic myeloid leukaemia	8
Treatment of cutaneous T-cell lymphoma	8
Treatment of Hodgkin's lymphoma	8
Treatment of idiopathic pulmonary fibrosis	8
Treatment of soft tissue sarcoma	8
Treatment of amyotrophic lateral sclerosis	7
Treatment of acute lung injury	6
Treatment of myelodysplastic syndromes	6
Treatment of tuberculosis	6

INOVATIVNA ZDRAVILA PODALJŠUJEJO PREŽIVETJE

Z RAZVOJEM NOVIH ZDRAVLJENJ PREŽIVI VEČ LJUDI⁷



⁷ Vir: National Cancer Institute, Surveillance Epidemiology and End Results (SEER). Available at http://seer.cancer.gov/csr/1975_2009_pops09/index.html. Accessed 10/31/12. U.S. Food and Drug Administration's Drug Approval Database. Available at <http://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drugsatfda/index.cfm>. Accessed 11/16/12.

VLAGANJA FARMACEVTSKIH DRUŽB V RAZVOJ IN RAZISKAVE⁸

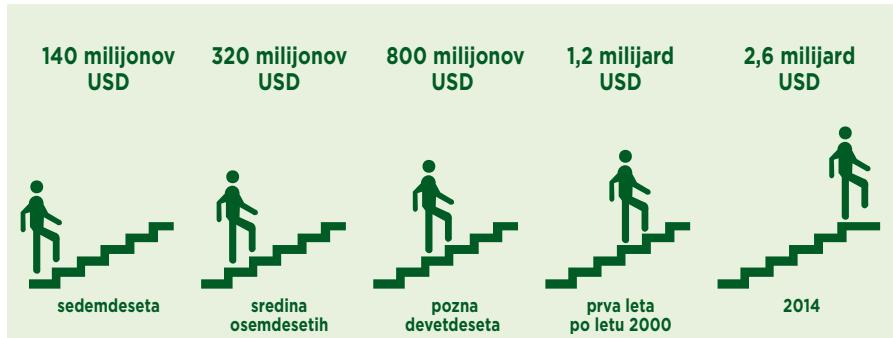
Delež prihodka (%), ki ga farmacevtske družbe vlagajo v razvoj in raziskave	
Velike farmacevtske družbe (prodaja več kot 12 milijard dolarjev)	Srednje velike farmacevtske družbe (prodaja 3-12 milijard dolarjev)
Merck & Co	24%
Lilly	21%
Takeda	20%
Amgen	19%
Roche	18%
BMS	18%
Novartis	18%
Boehringer Ingelheim	17%
Astra Zeneca	16%
GSK	15%
Pfizer	14%
Sanofi	12%
Bayer	11%
J&J	11%
Abbott	11%
Baxter	7%
Teva	6%
Celgene	31%
Biogen	26%
Eisai	22%
UCB	22%
Genzyme	21%
Daichi Sankyo	20%
Astellas	20%
Merck	19%
Otsuka	17%
Mitsubishi	16%
Allergen	16%
Forest	16%
Novo Nordisk	16%
Chugai	14%
Gilead	13%
CSL	7%
Nycomed	7%



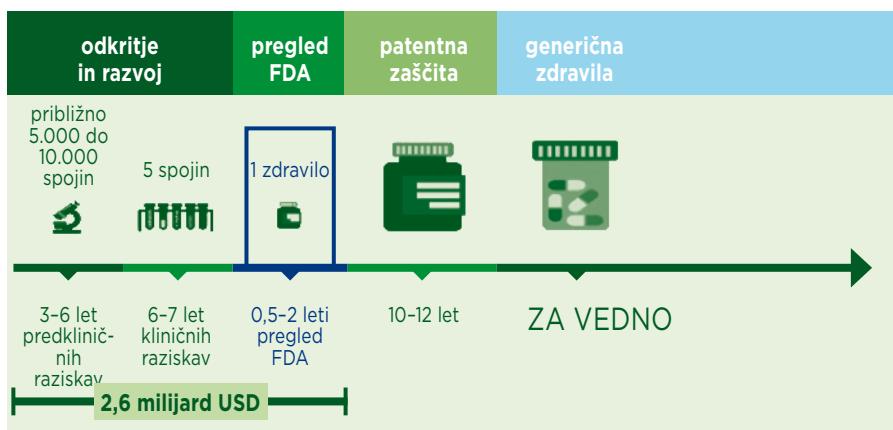
⁸ Vir: Companies annual reports (2010) – Smart Pharma Consulting analysis in Pharma Companies Strategies – Key Facts & Challenges – 2011

STROŠKI RAZVOJA ZDRAVIL ŠE NAPREJ NARAŠČAJU⁹

STROŠKI RAZVOJA NOVE TERAPIJE SO SE V OBDOBJU
MED POZNIMI DEVETDESETIMI IN LETOM 2014 VEČ KOT POTROJILI



RAZVOJ MEDICINSKIH INOVACIJ SĘ SOOČA Z VELIKIMI OVIRAMI IN ZAHTEVA VNAPREJŠNJA VLAGANJA¹⁰



FDA – Ameriška agencija za hrano in zdravila

- 9 Vir: Pharmaceutical Research and Manufacturers of America (PhRMA). 2013 Profile: biopharmaceutical research industry. Available at <http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/PhRMA%20Profile%202013.pdf>. Accessed October, 2014. Paul SM, Mytelka DS, Dunwidie CT, et al. How to improve R&D productivity: the pharmaceutical industry's grand challenge. *Nat Rev Drug Discov.* 2010;9(3):203-14. Tufts Center for the Study of Drug Development. Cost to develop and win marketing approval for a new drug is \$2.6 billion. Available at http://csdd.tufts.edu/news/complete_story/pr_tufts_csdd_2014_cost_study. Accessed November, 2014.
- 10 Available at <http://www.cancer.gov/newscenter/newsfromnclci/2011/CostCancer2020>. Estimates from International Agency for Research on Cancer. GLOBOCAN 2008. Available at <http://globocan.iarc.fr/>. Accessed 11/15/12.

ŽIVLJENJE Z BOLEZNIJO

Redke bolezni vplivajo na fizične in duševne sposobnosti bolnika, na njegovo vedenje, čutne sposobnosti ter povzročajo več različnih vrst invalidnosti, ki imajo številne funkcionalne posledice ter povečujojo občutek osamitve. Tako prihaja do dodatne fizične, psihološke in intelektualne prizadetosti obolelih. Zaradi tega so oboleli za redkimi boleznimi pogosto žrtve diskriminacije ter imajo zmanjšane ali onemogočene možnosti za izobraževanje, poklic in družbeno življenje.

Tudi njihova pričakovana življenska doba je močno skrajšana. Vzrokov je več. Državljeni držav članic EU po posameznih regijah nimajo enakega dostopa do storitev in zdravil za zdravljenje redke bolezni. Tudi kakovost nacionalnih zdravstvenih storitev za ugotavljanje, zdravljenje in rehabilitacijo oseb z redkimi boleznimi je med državami zelo različna. Ker ni posebne zdravstvene politike za redke bolezni in zaradi pomanjkanja strokovnega znanja, je diagnoza pogosto postavljena prepozno, dostop do oskrbe pa omejen¹¹. Zaradi nezadostnega ali celo škodljivega zdravljenja je tudi zaupanje v sistem zdravstvenega varstva vedno manjše.

Evropska skupnost bi morala bolnikom omogočiti, da pridejo do ustrezne in pravočasne diagnoze, informacij ter oskrbe. Enako pomembne so socialne storitve, zato je treba oskrbnikom – pogosto so to družinski člani obolelih – tudi na državni ravni nuditi socialno varnost in druge oblike pomoči. Združenja bolnikov, ki so zboleli za redko boleznijo, so v nekaterih državah že zagotovila določen napredek v zdravstvu, pri raziskavah, socialni pomoči za bolnike in njihove družinske člane ter ozaveščanju javnosti o redkih boleznih. Z ustavovitvijo posebnih organizacij in skladov bi se lahko preprečila intenzivna obolevnost ali prezgodnja smrt ter izboljšala kakovost življenja obolelih, ki so še posebej izolirani in ranljivi.



¹¹ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

DEFINICIJE REDKIH BOLEZNI GLEDE NA DRŽAVE

Enotne skupne definicije za redke bolezni ni, tudi prizadetost in oblika teh bolezni se navadno zelo razlikujeta. Večinoma so to genske bolezni, vendar so vzroki lahko tudi dejavniki okolja v času nosečnosti ali pozneje v življenju posameznika, pogosto skupaj z gensko predispozicijo, zelo redko nalezljive bolezni, avtoimune bolezni ali zastrupitve. Pri nekaterih boleznih se znaki pokažejo že ob rojstvu ali v otroštvu, več kot polovica teh bolezni pa se pojavi šele v odrasli dobi. Čeprav za številne med njimi ne poznamo učinkovitega zdravljenja, jih lahko s presejalnimi preiskavami zgodaj odkrijemo ter z ustrezno nego izboljšamo kakovost življenja bolnika in podaljšamo njegovo pričakovano življenjsko dobo¹².

Bolniki z redkimi boleznimi imajo enake pravice kot vsi drugi bolniki, zato bi bilo nedopustno, če bi jih dosežki znanosti in terapije obšli. Da bi spodbudile raziskave in razvoj na področju zdravil sirot, so oblasti sprejеле določene ukrepe na področju zdravja in biotehnologije. Že leta 1983 so v Združenih državah Amerike sprejeli Akt o zdravilih sirotah, sledili sta Japonska in Avstralija v letih 1993 in 1997; Evropska unija je leta 1999 sprejela skupno politiko na področju zdravil sirot, ki velja za vse njene članice.

ZDRAŽENE DRŽAVE AMERIKE

V Združenih državah Amerike so kot redke bolezni opredeljene tiste, ki se pojavijo pri manj kot 200.000 posameznikih¹³. Odkar je 4. januarja 1983 v veljavo stopil *Zakon o zdravilih za zdravljenje redkih bolezni (Orphan Drug Act)*, je bilo odobrenih že več zdravil za redke bolezni – v prvih petnajstih letih kar 322, medtem ko je bilo pred tem registriranih le 58 zdravil za zdravljenje redkih bolezni¹⁴. Namen zakona je namreč spodbujanje raziskav, razvoja in odobritev proizvodov, ki obravnavajo redke bolezni¹⁵. V ZDA je stopnja razširjenosti redkih bolezni manj kot 7,5 oseb na 10.000 posameznikov, obolelih pa naj bi bilo okoli 20 milijonov Američanov.

12 http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_sl.htm

13 http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm

14 <http://www.ojrd.com/content/3/1/33>

15 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:52008PC0726R%2802%29:SL:NOT>

EVROPA

Akcijski program Skupnosti za redke bolezni je bil sprejet za obdobje od 1. januarja 1999 do 31. decembra 2003¹⁶. Uredba (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 določa, da se zdravilo označi kot »zdravilo sirota«, kadar je namenjeno za bolezen ali bolezensko stanje, preprečevanje ali zdravljenje življenjsko ogrožajočih ali kronično izčrpavajočih stanj, ki ne prizadenejo več kot 5 na 10.000 prebivalcev v Evropski uniji¹⁷. Čeprav je to majhna stopnja razširjenosti, vseeno pomeni približno 246.000 oseb v 27 državah članicah. Znanstvena spoznanja kažejo, da med šest in osem odstotka prebivalcev EU enkrat v življenju zboli za eno od 6.000 do 8.000 različnih redkih bolezni, kar pomeni, da je ali bo približno med 27 in 36 milijonov ljudi v EU zbolelo za eno redkih bolezni¹⁸.

JAPONSKA

Japonska je prva država v Aziji, ki je sprejela posebne ukrepe glede zdravil za zdravljenje redkih bolezni. Vsaka bolezen, ki ima manj kot 50.000 bolnikov oziroma do 4 na 10.000 oseb, je definirana kot redka bolezen¹⁹. Uredba o zdravilih za zdravljenje redkih bolezni (1993) določa, da mora biti zdravilo za zdravljenje redkih bolezni namenjeno zdravljenju sicer neozdravljive bolezni in nima možnosti alternativnega zdravljenja. Učinkovitost in pričakovana varnost zdravila pa morata biti odlični v primerjavi z drugimi razpoložljivimi zdravili.

AVSTRALIJA

Avstralija je leta 1997 začela s politiko zdravil za zdravljenje redkih bolezni, leto kasneje sprejela akt »Orphan Drug Policy« in od takrat velja, da mora biti zdravilo za dosego statusa zdravila za zdravljenje redkih bolezni v Avstraliji namenjeno za zdravljenje, preprečevanje ali ugotavljanje redke bolezni, ki je prizadela 2.000 ali manj bolnikov, kar pomeni, da je razširjenost bolezni do 1,1 na 10.000 prebivalcev. Postavljen je tudi alternativni kriterij, ki določa, da zdravilo za zdravljenje redkih bolezni ne sme biti tržno donosno pri zdravljenju bolnikov, ki jim je namenjeno, ter mora biti smotrno zasnovano, indikacija za zdravljenje pa sprejemljiva²⁰.

16 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:SL:NOT>

17 http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm

18 <http://www.akos.co.uk/regulatory-affairs-consultants/orphan-drug-legislation.php>

19 http://docs.google.com/viewer?a=v&q=cache:QUD-gkxYNFMJ:ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/drlnumbers.pdf+Brugadov+sindrom,+Guillain-Barre+rare+disease&hl=sl&gl=si&pid=bl&srcid=ADGEESHicSyp2WG63mlch_axZSVf5tT8lsj1pzN0cx5gB55_1cvroPbkp8_Esn7B_DZ5vJNJE-5h3r06yadDrl4ZKcWzWT4g8k0juoWkapE5wswpvg1nN

WoWRG_CTgXeBF7cssKEk_wmS&sig=AHIEtbRiaY8ZN3FAVZDZSpnyeYihiLG2Q

20 http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN

POBUDA V SLOVENIJI

Redke bolezni so danes že doobile svoje mesto v javnem zdravstvu v Evropi in prvič smo Evropski dan redkih bolezni obeležili v letu 2008, in sicer 29. februarja, kot prestopni dan, ki nastopi vsaka štiri leta in tako simbolizira pojem pogostnosti. Od takrat dalje čedalje več organizacij, tudi izven Evrope, obeležuje 28./29. februar kot dan redkih bolezni, kar kaže na interes in potrebo po obravnavi problematike redkih bolezni. Evropska komisija je pred tremi leti pripravila razpravo z naslovom »Redke bolezni: izzivi za Evropo«. Pri razpravi o predlogu priporočil Sveta o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni sodeluje tudi Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije*.

Predlog priporočila državam članicam EU, priporoča oblikovanje strokovnih centrov, njihovo povezavo v evropsko referenčno mrežo in vzpostavitev nacionalnih načrtov za redke bolezni. Ministrstvo za zdravje RS je v letu 2009 pristopilo tudi k projektu EUROPLAN, v katerem sodeluje 25 držav. Glavni cilj projekta je razvoj priporočil za oblikovanje strateškega načrta na področju redkih bolezni in omogočanje višje kakovosti življenja prizadetih oseb.

RAZISKOVALNA DEJAVNOST²¹

Javna agencija za raziskovalno dejavnost Republike Slovenije je vladni organ, ki sofinancira raziskave. Čeprav tovrstno sofinanciranje ni namenjeno izključno redkim boleznim, pa je v preteklosti namenjala sredstva za raziskave redkih bolezni.

E-RARE

Slovenija trenutno ne sodeluje v projektu E-Rare.

Slovenske ekipe sodelujejo ali so sodelovale v evropskih projektih raziskovanja redkih bolezni vključno z: CONTICANET, EMSA-SG, MYELINET, PNSEURONET in CEPIVO ZA SARS/GRIPO. Slovenija prispeva podatke v naslednji evropski register: EUROCARE CF. Slovenija sodeluje tudi pri projektu EUROPLAN.

* **Composition of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases – May 2010-May 2013 Member States representatives in Slovenia**
Borut Peterlin

vir: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/experts_committee/detailed/index_en.htm

21 http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf

ZAKONODAJA V EU

Večina redkih bolezni močno vpliva na kakovost življenja prizadete osebe in njenih bližnjih, zato so ti bolniki prav tako upravičeni do ustreznega zdravljenja kot drugi bolniki. Glavna spodbuda za razvoj ustreznih zdravil zanje je ekskluzivnost trženja za dobo sedmih let v ZDA in deset let v Evropi, ki se začne na datum pridobitve dovoljenja za promet z zdravilom, ki je določeno kot zdravilo za zdravljenje redke bolezni. Prva država, ki je predlagala tovrstni pravni okvir, so bile ZDA z Zakonom o zdravilih sirotah (1983), sledila je Japonska 1993, Avstralija 1998 in Evropa leta 1999. Razlog za zamudo v evropskem prostoru je predvsem v neenotnosti in razpršenosti pristojnih organov za zdravstvo znotraj EU. Šele v zadnjem času je prišlo do skupnega truda na nacionalni in evropski ravni v okviru farmacevtske industrije in zdravstvenih organizacijah, kot je *Evropska agencija za zdravila (EMA)*²², z namenom nadaljnjega spodbujanja razvoja zdravil za zdravljenje redkih bolezni.

Z vzpostavljanjem informacijskih mrež, izmenjavo izkušenj, usposabljanjem in razširjanjem znanja ter izpopolnjeno zakonodajo ter raziskovalnimi projekti bo tudi preprečevanje, ugotavljanje in zdravljenje redkih bolezni boljše. Skupen cilj vseh zastavljenih projektov je, da bi bila zdravila za zdravljenje redkih bolezni bolj dosegljiva za bolnike in bi dosegala visoko kakovost.

Tako se lahko od 1. januarja 1995 z novo ureditvijo za pridobitev dovoljenja zdravila za promet v EU, ki omogoča prost pretok na celotnem območju EU, Evropo obravnava kot skupno območje, kjer živi približno 377 milijonov prebivalcev (kar presega število prebivalcev ZDA), kjer se že uveljavlja skupna uredba.

Šele pozneje, in sicer 16. decembra 1999, sta Evropski parlament in svet sprejela Uredbo (ES) št 141/2000 o zdravilih za zdravljenje manj pogostih bolezni²³, ki so jo predlagali z namenom vzpostavitev meril za določitev zdravil za zdravljenje redkih bolezni v EU. Uredba opisuje pobude za spodbujanje raziskav, razvoja in trženja zdravil za zdravljenje, preprečevanje ali ugotavljanje redkih bolezni ter se v veliki meri zgleduje po ameriških predpisih. Njeni cilji so spodbujati farmacevtsko in biotehnološko industrijo za razvoj in trženje zdravil sirot ter ustavoviti Odbor za zdravila sirote (COMP²⁴) v okviru EMA.

²² http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WCOb01ac0580028e30&jseenabled=true

²³ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0847:SL:NOT>

²⁴ http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.

Poleg tega je Komisija sprejela Uredbo (ES) št. 847/2000 z dne 27. aprila 2000 o določbah za izvajanje meril za določitev zdravila kot zdravila za zdravljenje redkih bolezni in za opredelitve pojmov »podobno zdravilo« in »klinična superiornost«²⁵. V skladu z Uredbo (ES) št. 141/2000 se lahko le zdravila za humano uporabo označi kot zdravila za zdravljenje redkih bolezni. To pa ne velja za veterinarska zdravila, medicinske pripomočke, prehranska dopolnila in dietetične izdelke. Zdravilo, ki je določeno kot zdravilo za zdravljenje redkih bolezni, se vpiše v Register zdravil za zdravljenje redkih bolezni.

Zdravila za zdravljenje redkih bolezni zaradi majhnega tržišča in nedonosnosti niso zanimiva za farmacevtska podjetja, da bi jih patentirala pod uveljavljeno patentno zaščito. Da se njihov razvoj kljub temu pospešuje, imajo v patentni zakonodaji poseben položaj. V EU zato velja, da lahko farmacevtsko podjetje, ki mu je za določeno zdravilo podeljen položaj zdravila za zdravljenje redkih bolezni, registrira zdravilo po hitrejšem postopku, v času trženja pa mu dodelijo desetletno pravico do tržne ekskluzivnosti (drugi proizvajalci nimajo vpogleda v dokumentacijo zdravila) ter finančne ugodnosti. Entiteta, ki je odgovorna za dajanje zdravila za zdravljenje redkih bolezni v promet, lahko zaprosi, da Skupnost odobri dovoljenje za promet z zdravilom skladno z določbami Uredbe (EGS) št. 2309/93. Dovoljenje za promet, izdano za zdravilo za zdravljenje redkih bolezni, zajema le tiste indikacije zdravljenja, ki izpolnjujejo jasno določena merila.

Farmacevtska zakonodaja je leta 2003 določila obvezen centraliziran postopek znotraj EU za pridobitev dovoljenja za promet za vsa zdravila namenjena zdravljenju redkih bolezni. Ti predpisi so že dokazali svojo uspešnost, zlasti na nekaterih področjih, kot so onkologija, imunologija in področje presnovnih motenj.

Poleg tega je več zdravil že pridobilo dovoljenje za promet in nastala so biotehnološka podjetja, ki razvijajo nova zdravila za redke bolezni. Trenutni cilj evropskih oblasti je spodbujanje farmacevtske in biotehnološke industrije k raziskavam in razvoju zdravil za zdravljenje redkih bolezni. Pri raziskavah sodelujejo tudi pristojna mala in srednje velika podjetja, vzporedno pa se povečuje znanje o teh boleznih, izboljšuje komunikacija in čezmejno sodelovanje med različnimi raziskovalnimi centri, ustanovami, bolniki in drugimi deležniki.

[jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WCOB01ac0580028e30&jesenabled=true](http://ec.europa.eu/enterprise/policies/pharmaceuticals/orphan/doc/medicinal_products_for_orphans_en.htm)

25 Martina Garau and Jorge Mestre-Ferrandiz: Access Mechanisms for Orphan Drugs: A Comparative Study of Selected European Countries, Office of Health Economics, OHE Briefing No.52 October 2009

AKTIVNOSTI IN UKREPI V EU

Do nedavnega so bile razprave razpršene na številne redke bolezni, namesto da bi se najprej opredelila vprašanja, ki so skupna vsem redkim boleznim. Ena od glavnih ovir za skupno razpravo je še vedno pomanjkanje razumevanja patofiziologije številnih redkih bolezni. Ker je opredelitev ciljev zdravljenja v veliki meri odvisna od genetske in molekularne opredelitve bolezni in pojasnitve bioloških mehanizmov, je potrebno okrepliti klinične, genetske in patofiziološke raziskave na področju redkih bolezni, predvsem pa je potrebno povečati obseg javnih raziskav na nacionalni in mednarodni ravni.

Posledično je nujno sodelovanje med programi EU, spodbujanje razvoja nacionalnih javno-zdravstvenih politik za zagotovitev enakega dostopa do preventivnih ukrepov, diagnoze, zdravljenja in rehabilitacije ter njihove razpoložljivosti za ljudi z redkimi boleznimi ter zagotavljanje razvoja smernic skupne politike in njene implementacije po vsej Evropi. Tako je bil v okviru Evropske agencije za zdravila leta 2000 ustanovljen Odbor za zdravila sirote (COMP)²⁶, ki pregleduje zahtevke fizičnih ali pravnih oseb za določitev izdelkov, ki jih nameravajo razviti za ugotavljanje, preprečevanje ali zdravljenje redkih bolezni. Ta odbor je odgovoren za preučevanje vlog za določitev zdravila kot zdravila za zdravljenje redkih bolezni ter svetovanje in pomoč Komisiji pri razpravah o zdravilih za zdravljenje redkih bolezni. Počasi se spreminja tudi pomen redkih bolezni. V Programu EU za javno zdravje 2003-2008 so bile te bolezni že definirane kot ena izmed prednostnih nalog. Tudi v Programu za javno zdravje 2008-2013 so ukrepi za zdravljenje teh bolezni predstavljene kot ena poglavitnih aktivnosti.



²⁶ http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WCOb01ac0580028e30&jsenabled=true

OBLIKOVANJE CEN IN ZAGOTOVITEV FINANČNIH VIROV²⁷

Člen 152 Pogodbe o Evropski uniji zavezuje Evropsko skupnost, da pomaga izboljšati javno zdravje, spodbuja sodelovanje med državami članicami ter pospešuje usklajevanje njihovih politik ter programov. Poleg tega evropska zakonodaja, ki je v veljavi od leta 2000, predvideva program finančnih spodbud za raziskave, razvoj in trženje zdravil za zdravljenje redkih bolezni.



V program je vključeno tudi zmanjšanje stroškov in ukrepov pri zdravilih za zdravljenje redkih bolezni, kot so priprava protokola, centraliziran postopek odobritve novih zdravil ter tržna ekskluzivnost za deset let. Vendar imajo zdravila za redke bolezni zaradi svojih posebnosti, kot so omejeno število bolnikov ter pomanjkanje ustreznega strokovnega znanja in izkušenj, visoko dodano vrednost. Prizadetost bolnika in pomanjkanje ustrezne alternative zdravljenja sta pomembna dejavnika pri oblikovanju cen zdravil za zdravljenje redkih bolezni.

Določiti bi bilo potrebno tudi splošno strategijo Skupnosti, ki bo državam članicam v pomoč pri uspešnem zagotavljanju priznavanja, preprečevanja, ugotavljanja, zdravljenja in raziskovanja teh bolezni v Evropi. Odločitve bi olajšalo sodelovanje na evropski ravni, skupaj z znanstveno oceno klinične dodane vrednosti zdravil za zdravljenje redkih bolezni ter vključevanje agencije EMA in obstoječih mrež za oceno zdravstvenih tehnologij, kot so Mednarodno vrednotenje zdravstvenih tehnologij (Health Assessment International – HTAi), Evropska mreža za vrednotenje zdravstvenih tehnologij (EUnetHTA) ter Odbora za vrednotenje zdravil (MEDEV). Sodelovanje bi prispevalo k boljšim rezultatom zdravljenja in podaljšanju pričakovanih let zdravega življenja, kar je odločilen dejavnik za uresničitev cilja lizbonske

27 Martina Garau and Jorge Mestre-Ferrandiz: Access Mechanisms for Orphan Drugs: A Comparative Study of Selected European Countries, Office of Health Economics, OHE Briefing No. 52 October 2009

strategije, to je, spodbuditi več ljudi, ki so oboleli za redko boleznijo, da se zaposlijo in ostanejo na trgu dela.

V Franciji, Nemčiji, Italiji in Španiji, kjer ni zahtevano uradno dokazilo o vrednotenju zdravstvenih tehnologij HTA (health technology assessment), imajo omejeno bazo podatkov o redkih boleznih v primerjavi z zdravljenjem bolj razširjenih bolezni. Njihov pristop je podoben registraciji zdravil sirot po hitrem postopku, ki jo je za registracijo zdravil za zdravljenje redkih bolezni sprejela EMA. Zdravila za zdravljenje redkih bolezni večinoma izpolnjujejo zahtevana merila in stroški zanje se povrnejo v okvirja javnega zdravstvenega sistema.

Nekatere države so uvedle posebne mehanizme za spodbujanje zbiranja dodatnih podatkov in uporabo zdravil za redke bolezni, bodisi pred njihovim formalnim dovoljenjem za promet ali ob začetku trženja. V štirih državah EU so se zdravila za zdravljenje redkih bolezni uporabljala večinoma v okviru sočutne uporabe (compassionate use), na voljo pa so bila v drugih državah in se tam še vedno klinično preizkušala. Vse države razen Nemčije imajo posebno politiko, ki podpira raziskave po začetku trženja tovrstnih zdravil in zbiranje dokazov o njihovi učinovitosti. V Franciji, Nemčiji, Italiji, Španiji, na Nizozemskem, v Angliji in Walesu se je velika večina (ali vsa) zdravil za zdravljenje redkih bolezni, ki jih je določila EMA, začela tržiti, ob odločitvi za njihovo razvrstitev na liste zdravil.

FRANCIJA

Francija je leta 2005 sprejela »Nacionalni načrt za redke bolezni« (French National Plan for Rare Diseases 2005–2008), kot prvi evropski primer celovitega nacionalnega pristopa k vpeljavi različnih vidiakov in načinov obravnave redkih boleznih znotraj državnega, javnega zdravstvenega sistema. Glavni cilj je bil zagotoviti enakopravni dostop do ugotavljanja in zdravljenja ter zagotavljanje nege za ljudi, ki zbolelio za redko boleznijo. Prednosti načrta so bile smernice za izboljšanje poznavanja epidemiologije redkih bolezni, priznavanje njihove specifičnosti, informiranje o boleznih, izobraževanje strokovnjakov, izboljšanje dostopa do zdravljenja in kakovostne nege, spodbujanje raziskav na tem področju ter razvijanje nacionalnih in evropskega partnerstva.

Čeprav ni posebnih olajševalnih predpisov za zdravila za zdravljenje redkih bolezni, so zaradi njihovih značilnosti proizvajalci v relativno ugodnem položaju. Ceno zdravil za zdravljenje redkih bolezni

določa strokovna komisija HAS (Haute Autorité de Santé) na podlagi dodane vrednosti zdravila in izboljšani uporabnosti zdravila. Nov izziv pri utemeljevanju vrednosti teh zdravil lahko predstavlja nova pristojnost HAS-a za določevanje ekonomske vrednosti pri ocenjevanju ASMR-ja (Amélioration du Service Médical Rendu) novih izdelkov.

NEMČIJA

Na splošno se zdi, da nemški zdravstveni sistem redke bolezni ne obravnava drugače od drugih bolezni. Finančni viri za zdravilo za zdravljenje redkih bolezni so takoj dodeljeni in zaradi posebnosti ni vključeno v skupino referenčnih zdravil. Če novo zdravilo nima primerjalnega zdravila za to bolezen, se v skladu s trenutno veljavnimi postopki inštituta IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen) ekonomska ocena zanj ne izvaja. Če je primerjalno zdravilo, na primer staro zdravilo za zdravljenje bolezni, na voljo, IQWiG izvede oceno stroškov in koristi ter oblikuje priporočila o najvišji ceni, ki je povrnjena znotraj javnega sistema financiranja.

ITALIJA

Italijansko javno zdravstvo omogoča dostop do registriranih zdravil za zdravljenje redkih bolezni preko standardnih postopkov za določanje cen in razvrstitev ter povračilo stroškov za zdravilo, zakona 648/96 ter posebnega sklada, ki ga je leta 2005 ustanovila AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco). Zdravila so na voljo v bolnišnicah in večina stroškov za ta zdravila je v celoti povrnjenih. Da so ta zdravila na voljo še pred registracijo, poskrbi poseben sistem, v katerega je vključen tudi sklad, ki ga spodbuja AIFA.

ŠPANIJA

Čeprav sistem za določanje cen in finančnih virov za zdravila, zdravil za zdravljenje redkih bolezni ne obravnava drugače kot druga zdravila, so španske zdravstvene oblasti z uvedbo nacionalnega načrta v začetku leta 2008 spodbudile raziskave programov in podprtje izboljšanje upravljanja področja redkih bolezni. Nekatere regije v Španiji so na področju redkih bolezni bolj aktivne kot druge, kar pa lahko vodi do neenakega dostopa do ustreznih zdravil znotraj države.

ŠVEDSKA

Švedska nacionalna telesa za vrednotenje zdravstvenih tehnologij so sprejela uporabo zdravil za zdravljenje redkih bolezni in zagotavljanje ustreznih finančnih virov, in sicer za zdravila katerih stroškovna učinkovitost izkazuje nadpovprečne parametre. Načeloma vsa zdravljenja plačujejo okrožja sama, v praksi pa država iz državne blagajne povrne vse stroške zdravil, ki so vključena na pozitivno listo pri dentalnem in farmacevtskem odboru TLV (Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket)²⁸. Ta sistem je pod nenehno kontrolo, da bi se izognili geografskim razlikam pri dostopu do zdravstvenega varstva in bi se okrožja zavedala tudi bremena nastalih stroškov. Na Švedskem ni posebne politike za redke bolezni, vodijo jo principi stroškovne učinkovitosti, kliničnih zahtev in solidarnosti. TLV določa različne nivoje stroškovne učinkovitosti glede na stopnjo prizadetosti bolnika pri bolezni in skupni proračun, kar neposredno vpliva na vrednotenje zdravila za zdravljenje redkih bolezni.

NIZOZEMSKA

Na Nizozemskem je uveljavljenih več mehanizmov politike za zdravila sirote. Za namen povračila je treba upoštevati malce spremenjene postopke, saj za zdravila za zdravljenje redkih bolezni velja oprostitev predložitve stroškovne učinkovitosti zdravila, kadar ni na voljo dovolj podatkov. Poleg tega se lahko draga zdravila za zdravljenje redkih bolezni, ki se uporabljajo v bolnišnicah, začasno uvrstijo na listo zdravil, pod pogojem, da se dodatni dokazi še zbirajo in se o zdravilu ponovno odloča najkasneje v roku treh let.



²⁸ TLV je neodvisna vladna agencija, ustanovljena leta 2002 in je nasledila prejšnjo kratico LFN

ZDRAVJE V ZDRUŽENEM KRALJESTVU (UK)

V Veliki Britaniji morajo zdravila za zdravljenje redkih bolezni, ki jih pregledajo organi HTA, skozi enak postopek kot zdravila za zdravljenje bolj pogostih bolezni. Primaren strošek za pridobljena kakovostna leta življenja (QALY) ostaja eden glavnih dejavnikov pri določanju finančnih virov zanke. Pri tem svetuje tudi inštitucija Health and Clinical Excellence (NICE), ki se odloča na podlagi razmerja prirastka stroškov in prirastka učinkovitosti (incremental cost-effectiveness ratio – ICER), s pragom, ki se nahajala v območju od 20.000 do 30.000 britanskih funtov na QALY. Britanski organi HTA (NICE in SMC) so določili številne spremenljivke, ki se lahko upoštevajo poleg dokazov o stroškovni učinkovitosti zdravila (na primer znatno izboljšanje preživetja).

Na lokalni ravni morajo organizacije primarnega zdravstvenega varstva oziroma fundacija PCT (Primary Care Trusts), ko se odloča za sredstva, upoštevati smernice NICE, če so le-te na voljo. Tista zdravila za zdravljenje redkih bolezni, ki jih NICE ne presoja, je potrebno obravnavati posamezno, na ravni primarnega zdravstvenega varstva in z dodatnim, poglobljenim postopkom, ki omogoča odobritev teh zdravljenj »pod izjemnimi okoliščinami«. Ureditev financiranja zdravstvenih storitev in zdravljenja redkih bolezni navadno določijo vrhovni organi na centralni ravni.

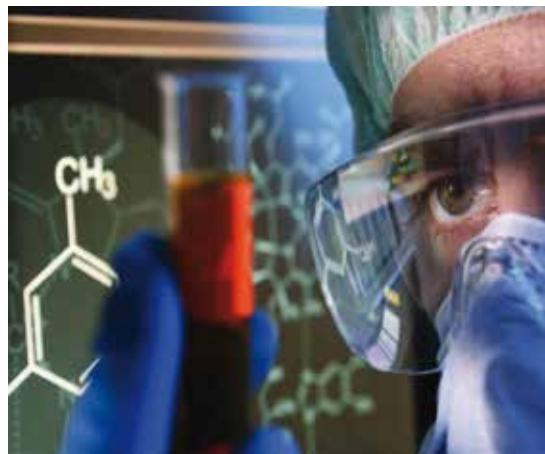
K JAVNO-ZASEBNEMU PARTNERSTVU

Trenutno največji izziv na področju redkih bolezni predstavlja usmerjanje farmacevtskih družb in organizacij javnega sektorja k vzpostavljanju javno-zasebnega sodelovanja. Tovrstno partnerstvo med javnimi raziskovalnimi organizacijami in zasebnimi družbami predstavlja Evropska terapevtska inicijativa redkih bolezni (ERDITI)²⁹. Inicijativa ima tri glavne cilje:

1. zagotoviti organizacijo akademskih skupin z lažjim dostopom do razpoložljivih spojin, ki bi jih razvila podjetja,
2. zagotoviti enostavnejše sodelovanje med javnimi in zasebnimi partnerji, in
3. zagotoviti kontinuiteto procesov od pred-kliničnih raziskav do razvoja in trženja zdravil.

ERDITI je podprt s strani Evropske znanstvene fundacije in ga koordinira francoški inštitut za raziskave redkih bolezni.

Do danes so pri raziskavah sodelovala štiri farmacevtska podjetja, in sicer Aventis, GlaxoSmithKline, Roche in Servier. Inicijativa ERDITI podpira tudi približno deset evropskih raziskovalnih ustanov in organizacij, in sicer Medicinsko fakulteto Univerze na Dunaju, Belgijski sklad za znanstvene raziskave, Svet za medicinske raziskave na Danskem, Francoski nacionalni center za znanstvene raziskave, Francoski nacionalni inštitut za zdravje in medicinske raziskave, del Nemškega centra za zračno in vesoljsko plovbo DLR (raziskovanje zdravja), nizozemsko Organizacijo za zdravstvene raziskave in razvoj, Nizozemski vodilni odbor za zdravila za zdravljenje redkih bolezni, Hrvaško akademijo znanosti in umetnosti, Španski inštitut za raziskave na področju redkih bolezni ter Slovaško akademijo znanosti.



29 Vir: <http://www.erditi.org>

PROJEKTI EU, KI PODPIRAJO SODELOVANJE MED ORGANIZACIJAMI ZA REDKE BOLEZNI³⁰

Projekti so financirani v okviru programa ukrepov Skupnosti glede redkih bolezni (1999–2003), programa javnega zdravja EU za obdobje 2003–2007 in drugega programa javnega zdravja EU za obdobje 2008–2013.

Tovrstni projekti želijo okrepliti sodelovanje med organizacijami bolnikov na evropski ravni, razviti partnerstva med vsemi zvezami ter razviti evropska priporočila in državne akcijske načrte. Z njimi želi EU povečati prepoznavnost in obratovalno sposobnost organizacij in mrež, ki se ukvarjajo z redkimi boleznimi.

EU je podprla več projektov **EURORDIS (Evropske organizacije za redke bolezni)**. EURORDIS združuje več kot 200 združenj za redke bolezni v 16 različnih državah in tako predstavlja na milijone bolnikov, ki skupaj prenašajo breme več kot 1000 redkih bolezni. EU je podprla projekte EURORDIS, z namenom zbiranja potrebnih informacij in s tem lažje opredelitve javne politike na področju redkih bolezni, izboljšanja dostopnosti do kakovostnih informacij o redkih boleznih in zdravilih sirotah, organizacije delavnic na evropski in nacionalni ravni ter pripravo smernic in pedagoških dokumentov.

**Projekti EURORDIS v okviru programa javnega zdravja so:
Solidarnost do bolnikov z redkimi boleznimi v EU – projekt RAPSODY.** Cilji tega projekta so bili:

1. izmenjati informacije na evropski ravni o načinu ponujanja osnovnih storitev za bolnike, njihove organizacije in družine, ki živijo z redkimi boleznimi ter zato potrebujejo posebne vire in strokovno znanje,
2. primerjati kakovost storitev v različnih državah članicah EU za tovrstne bolnike, organizacije bolnikov in družine,
3. določiti glavne ovire za zagotavljanje visoko kakovostnih storitev,
4. širiti najboljše ugotovljene prakse pri storitvah, ki jih ponujajo bolnikom, organizacijam bolnikov in družinam,

³⁰ Vir: http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf

- 
5. zagotoviti storitve, ki so nujno potrebne za podporo bolnikov, organizacij bolnikov in družin, kot so evropska zbirka podatkov za zelo izolirane bolnike ter novo omrežje EU s spletnimi stranmi in podatkovnimi bazami, ki ponujajo informacije o ustreznih linijah za pomoč, centrih za nadomestno oskrbo in poletnih kampih.

Akcijski načrt EU in informacije o redkih boleznih v Evropi – projekt PARACELSUS. Cilja tega projekta sta bila:

1. deliti informacije in znanje o redkih boleznih v razširjeni Evropi z namenom, da bi zmanjšali neenakosti in ponudili osnovo, na kateri se bo lahko razvil celovit pristop EU k obravnavanju redkih bolezni,
2. prikazati pomembnost ukrepov EU na področju redkih bolezni in preučiti dosedanji napredok na Evropski konferenci o redkih boleznih leta 2005 v času predsedovanja Luksemburga. Ta konferenca je želela spodbuditi sodelovanje vseh zainteresiranih strani ter razširiti informacije in ozaveščanje o redkih boleznih.

Projekt EU PARD 3 – vseevropsko omrežje bolnikov za informacije o redkih boleznih in zdravilih sirotah. Cilj tega projekta je bil zbrati informacije, ki so potrebne za razvoj javne politike o redkih boleznih ter izboljšati dostopnost do kakovostnih informacij o redkih boleznih in zdravilih sirotah. Metodologija je temeljila na anketi s kvalitativnimi in kvantitativnimi fazami, delavnicah na evropski in nacionalni ravni, dogodku za ozaveščanje, ki je bil pravzaprav prvi teden ozaveščanja o redkih boleznih EU, ter objavi smernic in pedagoških dokumentov. Ta projekt je združeval več kot 500 organizacij iz 19 evropskih držav in bistveno spodbudil skupnost tistih, ki se ukvarjajo z redkimi boleznimi. Opravljeno delo je tako v veliki meri rezultat skupnih izkušenj in odraža mnenja iz vse Evrope. Sredstva so prilagojena evropski situaciji ob upoštevanju razlik v nacionalnih upravnih in pravnih sistemih.

Projekt EU PARD 2 – nove komunikacijske tehnologije (spletni portal) za evropsko skupnost z redkimi boleznimi in izmenjava dobrih praks v različnih službah za pomoč obstoječim bolnikom (telefonska linija za pomoč). Cilj tega projekta je bil ustvariti spletni portal o redkih boleznih in zdravilih sirotah ter pomagati pri zasnovi nadnacionalne skupnosti bolnikov z redkimi boleznimi v Evropi. Vloga EURORDIS-a je bila usmerjati ljudi do obstoječih virov informacij in jim ponuditi sredstva za ukrepanje na nacionalni ravni, namesto

izgradnje novih baz podatkov. Sodelovanje so zato razvili z obstoječimi viri, kot sta Orphanet in NEPHIRD.

Projekt EU PARD 1 – zdravila sirote pri ljudeh z redkimi boleznimi.

Cilji tega projekta so bili:

1. okrepliti obstoječe nacionalne zveze (Danska, Francija, Nemčija, Italija, Španija, Švedska, Združeno kraljestvo),
2. na ravni Skupnosti izboljšati sodelovanje med združenji za redke bolezni,
3. razviti nove nacionalne zveze v Evropi na temo zdravil sirot (Belgia, Nizozemska, Portugalska),
4. razviti partnerstva med vsemi zvezami,
5. prepoznati potrebe in probleme v zvezi z zdravili sirotami v vsaki državi,
6. izmenjati najboljše prakse in znanja,
7. izdelati akcijske načrte na nacionalni in evropski ravni,
8. poročati o oceni potreb,
9. izdelati priporočila na nacionalni in evropski ravni,
10. izdati dokument na temo »Dostop do zdravil sirot za redke bolezni v Evropi«.

Drugo pomembno omrežje **NEPHIRD**, ki ga koordinira Centro Nazionale Malattie Rare (Istituto Superiore di Sanità v Italiji), vključuje javne zdravstvene zavode na področju redkih bolezni in je prejelo podporo EU za številne projekte, kot sta:

A. EU NEPHIRD 2 – Evropska mreža za epidemiološko in javno zdravje

Zbiranje podatkov o redkih boleznih (druga faza). Posebni cilji projekta, ki temelji na rezultatih prve faze NEPHIRD-a, so bili:

1. oceniti epidemiološke indekse (kot so prevalenca, incidenca ...) skupine redkih bolezni, ki je bila izbrana kot model v sodelovanju z obstoječimi kliničnimi / diagnostičnimi omrežji,
2. oceniti kakovost življenja in kakovost zdravstvene nege pri upravljanju z redkimi boleznimi znotraj sodelujočih držav,
3. razviti kazalnike javnega zdravja za redke bolezni.
(Glej spletno stran NEPHIRD.)

B. EU NEPHIRD (Mreža javnih zdravstvenih zavodov na področju redkih bolezni) (prva faza) – je bila raziskava, ki je temeljila na dveh vprašalnikih. S prvim so zbrali podatke o različnih vidikih problematike redkih bolezni v sodelujočih državah, z drugim pa so popisali diagnostične centre in možne vire sistematično zbranih epidemioloških podatkov o osmih redkih boleznih, ki so predstavljale različne epidemiološke realnosti. Rezultati prvega vprašalnika so pokazali, da so pred kratkim v nekaterih evropskih državah začeli s spodbudami javnega zdravstva, a te spodbude niso bile homogene. Popis je pokazal, da obstajajo številni centri, ki obravnavajo veliko število bolnikov in zbirajo epidemiološke podatke, ki temeljijo na lokalnih pobudah.

Evropski izobraževalni program o projektu redkih bolezni pod okriljem Kliničnega raziskovalnega centra za redke bolezni inštituta Mario Negri za farmakološke raziskave (Italija). Projekt je bil sestavljen iz več javnih konferenc z namenom izboljšanja komunikacije in sodelovanja med ljudmi, ki jih redke bolezni v Evropi zanimajo iz poklicnega vidika. Ponudil je možnosti za izobraževanje in usposabljanje zdravstvenih delavcev, znanstvenikov in skupin za podporo bolnikom.

Soglasje bolnikov o želenih scenarijih politike na področju redkih bolezni (POLKA)

Vodja projekta je Evropska organizacija za redke bolezni, Francija.

Ta projekt je pravočasen in ustrezan, saj povezuje prizadevanja EU in iniciative držav članic EU z željami bolnikov. Cilj projekta je razviti »strategije in mehanizme za izmenjavo informacij med ljudmi z redkimi boleznimi«. Njegov namen je tudi »podpirati evropske referenčne mreže za redke bolezni, da bi vzpostavili smernice za najboljše prakse pri zdravljenju in širiti znanje o redkih boleznih skupaj z oceno delovanja«. Ta cilj bo dosežen s pomočjo zbiranja, analiz in predstavitev izkušenj bolnikov z redkimi boleznimi ter njihovih pogledov na zdravstveno politiko v okviru konferenc EU, pri čemer bodo pomagali zdravstveni delavci tako na nacionalni kot na evropski ravni.

(Glej **projekt POLKA.**)

Donacija za redke bolezni (Opera)

Vodja projekta je Evropska organizacija za redke bolezni, Francija.
Cilji projekta so:

1. Usposabljanje organizacij bolnikov za razvoj nacionalnih načrtov in strategij za redke bolezni v več državah članicah EU.
2. Povečan doseg in vključenost organizacij bolnikov z redkimi boleznimi pri definiranju evropske zdravstvene politike;
3. Širitev in krepitev omrežij na temo redkih bolezni in razvoj sredstev za izmenjavo informacij in najboljših praks.
4. Povečan doseg in usposabljanje predstavnikov redkih bolezni v dejavnostih reguliranja zdravil Evropske agencije za zdravila.
5. Boljše razumevanje procesa oblikovanja politike EU s strani predstavnikov bolnikov in usposabljanje predstavnikov bolnikov za izpolnjevanje nalog, ki jih določa zakonodaja EU o farmacevtskih izdelkih.
5. Izboljšanje znanja s pomočjo ozaveščanja javnosti o redkih boleznih, izboljšanje dostopa do informacij za predstavnike bolnikov, bolnike in njihove družine ter izmenjava informacij o boleznih med bolniki s pomočjo novih spletnih orodij.

(Glej **Donacijo za redke bolezni - OPERA.**)



MEDNARODNA SREČANJA O REDKIH BOLEZNIH V LETU 2016

Clinical Innovation & Outsourcing

9.-10. marec 2016, London, Velika Britanija

The RE(ACT) Congress

9.-10. marec 2016, Barcelona, Španija

MYOLOGY 2016 Fifth International Congress of Myology

14.-18. marec 2016, Lyon, Francija

13th International Congress of Human Genetics (ICHG) 2016

3.-7. april 2016, Kyoto, Japonska

8th Alstrom Syndrome International Conference

12.-16. maj 2016, Massachusetts, ZDA

17th EMSOS Nurse and allied professional Group Meeting

12.-16. maj 2016, Massachusetts, ZDA

European Association of Centres of Medical Ethics Conference

8.-10. september 2016, Leuven, Belgija

9th ISNS International meeting/10th ISNS European Regional meeting

11.-14. september 2016, Hague, Nizozemska

ESID European Society for Immunodeficiencies: Biennial meeting

21.-24. september 2016, Barcelona, Španija

DODATEK 1

SEZNAM ZDRAVIL ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI V EVROPI



<http://www.ema.europa.eu/>

Zdravila za redke bolezni najdete na spletni strani:

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Classification by tradename

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
ADCETRIS	brentuximab vedotin	Treatment of adult patients with relapsed or refractory CD30+ Hodgkin lymphoma (HL) : -following autologous stem cell transplant (ASCT) or -following at least two prior therapies when ASCT or multi-agent chemotherapy is not a treatment option. Treatment of adult patients with relapsed or refractory systemic anaplastic large cell lymphoma (sALCL) .	25/10/2012	Takeda Pharma A/S
ADEMPAS	riociguat	Treatment of adult patients with WHO Functional Class (FC) II to III with inoperable Chronic thromboembolic pulmonary hypertension (CTEPH) , persistent or recurrent CTEPH after surgical treatment, to improve exercise capacity. As monotherapy or in combination with endothelin receptor antagonists, for the treatment of adult patients with pulmonary arterial hypertension (PAH) with WHO Functional Class (FC) II to III to improve exercise capacity. Efficacy has been shown in a PAH population including etiologies of idiopathic or heritable PAH or PAH associated with connective tissue disease.	27/03/2014	Bayer Pharma AG

Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe. October 2015

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
ARZERRA	ofatumumab	In combination with chlorambucil or bendamustine, for the treatment of patients with chronic lymphocytic leukaemia who have not received prior therapy and who are not eligible for fludarabine-based therapy. Treatment of refractory chronic lymphocytic leukaemia in patients who are refractory to fludarabine and alemtuzumab.	19/04/2010	Novartis Europharm Ltd
ATRIANCE	nelarabine	Treatment of patients with T-cell acute lymphoblastic leukaemia (T-ALL) and T-cell lymphoblastic lymphoma (T-LBL) whose disease has not responded to or has relapsed following treatment with at least two chemotherapy regimens. Due to the small patient populations in these disease settings, the information to support these indications is based on limited data.	22/08/2007	Novartis Europharm Ltd
BOSULIF	bosutinib	Treatment of adult patients with chronic phase (CP), accelerated phase (AP), and blast phase (BP) Philadelphia chromosome positive chronic myelogenous leukaemia (Ph+ CML) previously treated with one or more tyrosine kinase inhibitor(s) and for whom imatinib, nilotinib and dasatinib are not considered appropriate treatment options.	27/03/2013	Pfizer Ltd
BRONCHITOL	mannitol	Treatment of cystic fibrosis (CF) in adults aged 18 years and above as an add-on therapy to best standard of care.	13/04/2012	Pharmaxis Pharmaceuticals Ltd
CARBAGLU	carglumic acid	Treatment of hyperammonaemia due to - isovaleric acidaemia , - methylmalonic acidaemia , - propionic acidaemia .	24/01/2003	Orphan Europe S.r.l.
CAYSTON	aztreonam	Suppressive therapy of chronic pulmonary infections due to <i>Pseudomonas aeruginosa</i> in patients with cystic fibrosis (CF) aged 6 years and older.	21/09/2009	Gilead Sciences International Ltd
CEPLENE	histamine dihydrochloride	Maintainance therapy for adult patients with acute myeloid leukaemia in first remission concomitantly treated with interleukin-2 (IL-2). The efficacy of Ceplene has not been fully demonstrated in patients older than age 60.	07/10/2008	Meda AB
CERDELGA	eliglustat	Long-term treatment of adult patients with Gaucher disease type 1 (GD1) , who are CYP2D6 poor metabolisers (PMs), intermediate metabolisers (IMs) or extensive metabolisers (EMs)	19/01/2015	Genzyme Europe B.V.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
COMETRIQ	cabozantinib	Treatment of adult patients with progressive, unresectable locally advanced or metastatic medullary thyroid carcinoma . For patients in whom Rearranged during Transfection (RET) mutation status is not known or is negative, a possible lower benefit should be taken into account before individual treatment decision.	21/03/2014	TMC PharmaServices Ltd.
CYRAMZA	ramucirumab	In combination with paclitaxel it is indicated for the treatment of adult patients with advanced gastric cancer or gastro-oesophageal junction adenocarcinoma with disease progression after prior platinum and fluoropyrimidine chemotherapy. As monotherapy it is indicated for the treatment of adult patients with advanced gastric cancer or gastro-oesophageal junction adenocarcinoma with disease progression after prior platinum or fluoropyrimidine chemotherapy, for whom treatment in combination with paclitaxel is not appropriate.	19/12/2014	Eli Lilly Nederland B.V.
CYSTADANE	betaine anhydrous	Adjunctive treatment of homocystinuria , involving deficiencies or defects in cystathione beta-synthase (CBS), 5,10-methylene-tetrahydrofolate reductase (MTHFR), cobalamin cofactor metabolism (cbf). Cystadane should be used as supplement to other therapies such as vitamin B6 (pyridoxine), vitamin B12 (cobalamin), folate and a specific diet.	15/02/2007	Orphan Europe S.r.l.
DACOGEN	decitabine	Treatment of adult patients aged 65 years and above with newly diagnosed de novo or secondary acute myeloid leukaemia (AML) , according to the World Health Organization (WHO) classification, who are not candidates for standard induction chemotherapy.	20/09/2012	Janssen-Cilag International N.V.
DEFITELIO	defibrotide	Treatment of severe hepatic veno-occlusive disease (VOD) also known as sinusoidal obstructive syndrome (SOS) in haematopoietic stem-cell transplantation (HSCT) therapy. It is indicated in adults and in adolescents, children and infants over 1 month of age.	18/10/2013	Gentium S.p.A.
DELTYBA	delamanib	Used as part of an appropriate combination regimen for pulmonary multi-drugresistant tuberculosis (MDR-TB) in adult patients when an effective treatment regimen cannot otherwise be composed for reasons of resistance or tolerability. Consideration should be given to official guidance on the appropriate use of antibacterial agents.	28/04/2014	Otsuka Novel Products GmbH

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
DIACOMIT	stiripentol	Used in conjunction with clobazam and valproate as adjunctive therapy of refractory generalized tonic-clonic seizures in patients with severe myoclonic epilepsy in infancy (SMEI, Dravet's syndrome) whose seizures are not adequately controlled with clobazam and valproate.	04/01/2007	Biocodex
ELAPRASE	idursulfase	Long-term treatment of patients with Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II) . Heterozygous females were not studied in the clinical trials.	08/01/2007	Shire Human Genetic Therapies AB
ESBRIET	pirfenidone	In adults for the treatment of mild to moderate Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) .	28/02/2011	Roche Registration Ltd
EVOLTRA	clofarabine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia(ALL) in paediatric patients who have relapsed or are refractory after receiving at least two prior regimens and where there is no other treatment option anticipated to result in a durable response. Safety and efficacy have been assessed in studies of patients ≤ 21 years old at initial diagnosis.	29/05/2006	Genzyme Europe B.V.
FARYDAK 	panobinostat lactate anhydrous	In combination with bortezomib and dexamethasone, for the treatment of adult patients with relapsed and/or refractory multiple myeloma who have received at least two prior regimens including bortezomib and an immunomodulatory agent.	28/08/2015	Novartis Europharm Ltd
FIRAZYR	icatibant acetate	Symptomatic treatment of acute attacks of hereditary angioedema (HAE) in adults (with C1-esterase-inhibitor deficiency).	11/07/2008	Shire Orphan Therapies GmbH
FIRDAPSE (ex-ZENAS)	amifampridine	Symptomatic treatment of Lambert-Eaton myasthenic syndrome (LEMS) in adults.	23/12/2009	BioMarin Europe Ltd
GAZYVARO	obinutuzumab	In combination with chlorambucil, treatment of adult patients with previously untreated chronic lymphocytic leukaemia (CLL) and with comorbidities making them unsuitable for full-dose fludarabine based therapy.	23/07/2014	Roche Registration Ltd
GLIOLAN	5-aminole- vulinic acid hydrochloride	In adult patients for visualisation of malignant tissue during surgery for malignant glioma (World Health Organization grade III and IV).	07/09/2007	Medac GmbH
GLYBERA	alipogene tiparvovec	For adult patients diagnosed with familial lipoprotein lipase deficiency (LPLD) and suffering from severe or multiple pancreatitis attacks despite dietary fat restrictions. The diagnosis of LPLD has to be confirmed by genetic testing. The indication is restricted to patients with detectable levels of LPL protein.	25/10/2012	uniQure biopharma B.V.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
GRANUPAS (ex-PARA-AMINOSALICYLIC ACID LUCANE)	para-aminosalicylic acid	Indicated for use as part of an appropriate combination regimen for multi-drug resistant tuberculosis in adults and paediatric patients from 28 days of age and older when an effective treatment regimen cannot otherwise be composed for reasons of resistance or tolerability. Consideration should be given to official guidance on the appropriate use of antibacterial agents.	07/04/2014	Lucane Pharma
HETLIOZ	tasimelteon	Treatment of Non-24-Hour Sleep-Wake Disorder (Non-24) in totally blind adults.	03/07/2015	Vanda Pharmaceuticals Ltd
HOLOCLAR	ex vivo expanded autologous human corneal epithelial cells containing stem cells	Treatment of adult patients with moderate to severe limbal stem cell deficiency (defined by the presence of superficial corneal neovascularisation in at least two corneal quadrants, with central corneal involvement, and severely impaired visual acuity), unilateral or bilateral, due to physical or chemical ocular burns. A minimum of 1 - 2 mm ² of undamaged limbus is required for biopsy.	17/02/2015	Chiesi Farmaceutici SpA
ICLUSIG	ponatinib	Indicated in adult patients with chronic phase, accelerated phase, or blast phase chronic myeloid leukaemia (CML) who are resistant to dasatinib or nilotinib; who are intolerant to dasatinib or nilotinib and for whom subsequent treatment with imatinib is not clinically appropriate; or who have the T315I mutation. Indicated in adult patients with Philadelphia chromosome positive acute lymphoblastic leukaemia (Ph+ ALL) who are resistant to dasatinib; who are intolerant to dasatinib and for whom subsequent treatment with imatinib is not clinically appropriate; or who have the T315I mutation.	01/07/2013	ARIAD Pharma Ltd
IMBRUVICA	ibrutinib	Treatment of adult patients with relapsed or refractory mantle cell lymphoma (MCL) . Treatment of adult patients with chronic lymphocytic leukaemia (CLL) who have received at least one prior therapy, or in first line in the presence of 17p deletion or TP53 mutation in patients unsuitable for chemo-	21/10/2014	Janssen-Cilag International N.V.
IMNOVID (ex-POMALIDOMIDE CELGENE)	pomalidomide	In combination with dexamethasone, in the treatment of adult patients with relapsed and refractory multiple myeloma who have received at least two prior treatment regimens, including both lenalidomide and bortezomib, and have demonstrated disease progression on the last therapy.	05/08/2013	Celgene Europe Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
INCRELEX	mecasermin	<p>For the long-term treatment of growth failure in children and adolescents from 2 to 18 years with severe primary insulin-like growth factor-1 deficiency (Primary IGFD).</p> <p>Severe Primary IGFD is defined by:</p> <ul style="list-style-type: none"> - height standard deviation score ≤ -3.0 and - basal IGF-1 levels below the 2.5th percentile for age and gender and - GH sufficiency - exclusion of secondary forms of IGF-1 deficiency, such as malnutrition, hypothyroidism, or chronic treatment with pharmacologic doses of anti-inflammatory steroids. <p>Severe Primary IGFD includes patients with mutations in the GH receptor (GHR), post-GHR signaling pathway, and IGF-1 gene defects; they are not GH deficient, and therefore, they cannot be expected to respond adequately to exogenous GH treatment. It is recommended to confirm the diagnosis by conducting an IGF-1 generation test.</p>	03/08/2007	Ipsen Pharma
INOVELON	rufinamide	Adjunctive therapy in the treatment of seizures associated with Lennox-Gastaut syndrome in patients aged 4 years and older.	16/01/2007	Eisai Ltd
KALYDECO	ivacaftor	Treatment of cystic fibrosis (CF) in patients age 6 years and older who have one of the following gating (class III) mutations in the CFTR gene: G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N, or S549R.	23/07/2012	Vertex Pharmaceuticals (Europe) Ltd
 KANUMA	sebelipase alfa	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients of all ages with lysosomal acid lipase (LAL) deficiency	28/08/2015	Syageva BioPharma Ltd
KETOCONAZ OLE HRA	ketoconazole	Treatment of endogenous Cushing's syndrome in adults and adolescents above the age of 12 years.	19/11/2014	Laboratoire HRA Pharma
KOLBAM (ex CHOLIC ACID FGK)	cholic acid	Treatment of inborn errors in primary bile acid synthesis due to Sterol 27-hydroxylase (presenting ascerebroretinoidinous xanthomatosis, CTX) deficiency, 2- (or α-) methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency or Cholesterol 7α-hydroxylase (CYP7A1) deficiency in infants, children and adolescents aged 1 month to 18 years and adults.	04/04/2014	FGK Representative Service GmbH
KUVAN	sapropterin dihydrochloride	Treatment of hyperphenylalaninaemia (HPA) in adult and paediatric patients of 4 years of age and over with phenylketonuria (PKU) who have been shown to be responsive to such treatment.	02/12/2008	Merck Serono Europe Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
		Treatment of hyperphenylalaninaemia (HPA) in adult and paediatric patients with tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency who have been shown to be responsive to such treatment.		
LENVIMA 	lenvatinib	Treatment of adult patients with progressive, locally advanced or metastatic, differentiated (papillary/follicular/Hürthle cell) thyroid carcinoma (DTC) refractory to radioactive iodine (RAI).	28/05/2015	Eisai Ltd
LYNPARZA	olaparib	Monotherapy for the maintenance treatment of adult patients with platinum-sensitive relapsed BRCA-mutated (germline and/or somatic) high grade serous epithelial ovarian, fallopian tube, or primary peritoneal cancer who are in response (complete response or partial response) to platinum-based chemotherapy.	16/12/2014	AstraZeneca AB
MEPACT	mifamurtide	In children, adolescents and young adults for the treatment of high-grade resectable non-metastatic osteosarcoma after macroscopically complete surgical resection. It is used in combination with post-operative multi-agent chemotherapy. Safety and efficacy have been assessed in studies of patients 2 to 30 years of age at initial diagnosis.	06/03/2009	Takeda France SAS
MOZOBIL	plerixafor	In combination with granulocyte-colony stimulating factor G-CSF to enhance mobilisation of haematopoietic stem cells to the peripheral blood for collection and subsequent autologous transplantation in patients with lymphoma and multiple myeloma whose cells mobilise poorly.	31/07/2009	Genzyme Europe B.V.
MYOZYME	αglucosidase alpha	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients with a confirmed diagnosis of Pompe disease (acid α-glucosidase deficiency) . Myozyme is indicated in adults and paediatric patients of all ages	29/03/2006	Genzyme Europe B.V.
NAGLAZYME	galsulfase	Long-term enzyme replacement therapy in patients with a confirmed diagnosis of Mucopolysaccharidosis VI (MPS VI; N-acetylgalactosamine 4-sulfatase deficiency; Maroteaux-Lamy syndrome) A key issue is to treat children aged <5 years suffering from a severe form of the disease, even though children <5 years were not included in the pivotal phase 3 study. Limited data are available in patients < 1 year of age.	24/01/2006	BioMarin Europe Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
NEXAVAR	sorafenib tosylate	Treatment of hepatocellular carcinoma Treatment of patients with advanced renal cell carcinoma who have failed prior interferon-alpha or interleukin-2 based therapy or are considered unsuitable for such therapy. Treatment of patients with progressive, locally advanced or metastatic, differentiated (papillary/follicular/Hürthle cell) thyroid carcinoma , refractory to radioactive iodine.	19/07/2006	Bayer Pharma AG
NEXOBRID	concentrate of proteolytic enzymes enriched in bromelain	Removal of eschar in adults with deep partial- and full-thickness thermal burns .	18/12/2012	Mediwound Germany GmbH
NPLATE	romiplostim	Adult chronic immune (idiopathic) thrombocytopenic purpura (ITP) in splenectomised patients who are refractory to other treatments (e.g. corticosteroids, immunoglobulins). Nplate may be considered as second line treatment for adult non-splenectomised patients where surgery is contra-indicated.	04/02/2009	Amgen Europe B.V.
OFEV	nintedanib	Treatment in adults of Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) .	15/01/2015	Boehringer Ingelheim International GmbH
OPSUMIT	macitentan	Used as monotherapy or in combination, for the long-term treatment of pulmonary arterial hypertension (PAH) in adult patients of WHO Functional Class (FC) II to III. Efficacy has been shown in a PAH population including idiopathic and heritable PAH, PAH associated with connective tissue disorders, and PAH associated with corrected simple congenital heart disease.	20/12/2013	Actelion Registration Ltd
ORPHACOL	cholic acid	Treatment of inborn errors in primary bile acid synthesis due to 3beta-Hydroxy-delta5-C27- steroid oxidoreductase deficiency or delta4-3-Oxosteroid-5beta-reductase deficiency in infants, children and adolescents aged 1 month to 18 years and adults.	12/09/2013	Laboratoires CTRS
PEYONA (ex-NYMUSA)	caffeine citrate	Treatment of primary apnea of premature newborns.	02/07/2009	Chiesi Farmaceutici SpA
PLENADREN	hydrocortisone	Treatment of adrenal insufficiency in adults.	03/11/2011	ViroPharmaSPRL
RAXONE	idebenone	Treatment of visual impairment in adolescent and adult patients with Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON) .	08/09/2015	Santhera Pharmaceuticals (Deutschland) GmbH



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
REVATIO	sildenafil citrate	Treatment of adult patients with pulmonary arterial hypertension classified as WHO functional class II and III, to improve exercise capacity. Efficacy has been shown in primary pulmonary hypertension and pulmonary hypertension associated with connective tissue disease. Treatment of paediatric patients aged 1 year to 17 years old with pulmonary arterial hypertension. Efficacy in terms of improvement of exercise capacity or pulmonary haemodynamics has been shown in primary pulmonary hypertension and pulmonary hypertension associated with congenital heart disease.	28/10/2005	Pfizer Ltd
REVESTIVE	teduglutide	Treatment of adult patients with Short Bowel Syndrome . Patients should be stable following a period of intestinal adaptation after surgery.	30/08/2012	NPS Pharma Holdings Ltd
REVLIMID	lenalidomide	Treatment of adult patients with previously untreated multiple myeloma who are not eligible for transplant. Treatment in combination with dexamethasone of multiple myeloma in adult patients who have received at least one prior therapy. Treatment of patients with transfusion-dependent anaemia due to low-or intermediate-1-risk myelodysplastic syndromes associated with an isolated deletion 5q cytogenetic abnormality when other therapeutic options are insufficient or inadequate.	14/06/2007	Celgene Europe Ltd
SAVENE	dexrazoxane	Treatment of anthracycline extravasation in adults.	28/07/2006	Clinigen Healthcare Ltd
SCENESSE	afamelanotide	Prevention of phototoxicity in adult patients with erythropoietic protoporphiria (EPP)	22/12/2014	Clinuvel UK Ltd
SIGNIFOR	pasireotide	Treatment of adult patients with Cushing's disease for whom surgery is not an option or for whom surgery has failed.	24/04/2012	Novartis Europarm Ltd
SIKLOS	hydroxycarbamide	Prevention of recurrent painful vaso-occlusive crises including acute chest syndrome in adults, adolescents and children older than 2 years suffering from symptomatic Sickle Cell Syndrome .	29/06/2007	Addmedica
SIRTURO	bedaquiline	Used as part of an appropriate combination regimen for pulmonary multidrug-resistant tuberculosis (MDR-TB) in adult patients when an effective treatment regimen cannot otherwise be composed for reasons of resistance or tolerability. Consideration should be given to official guidance on the appropriate use of antibacterial agents.	05/03/2014	Janssen-Cilag International N.V.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
SOLIRIS	eculizumab	Treatment of adults and children with : - Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria (PNH) . Evidence of clinical benefit is demonstrated in patients with haemolysis with clinical symptom(s) indicative of high disease activity, regardless of transfusion history. atypical haemolytic uraemic syndrome (aHUS) .	20/06/2007	Alexion Europe SAS
SPRYCEL	dasatinib	Treatment of adult patients with: - newly diagnosed Philadelphia chromosome positive (Ph+) chronic myelogenous leukaemia (CML) in the chronic phase, - chronic, accelerated or blast phase CML with resistance or intolerance to prior therapy including imatinib mesilate. - Ph+ acute lymphoblastic leukaemia	20/11/2006	Bristol-Myers SquibbPharma EEIG
SYLVANT	siltuximab	Treatment of adult patients with multicentric Castleman's disease (MCD) who are human immunodeficiency virus (HIV) negative and human herpesvirus-8 (HHV-8) negative.	22/05/2014	Janssen-Cilag International N.V.
TASIGNA	nilotinib	Treatment of adult patients with newly diagnosed Philadelphia chromosome positive chronic myelogenous leukaemia (CML) in the chronic phase.	19/11/2007	Novartis Europharm Ltd
TEPADINA	thiotepa	In combination with other chemotherapy medicinal products: 1) with or without total body irradiation (TBI), as conditioning treatment prior to allogeneic or autologous haematopoietic progenitor cell transplantation (HPCT) in haematological diseases in adult and paediatric patients; 2) when high dose chemotherapy with HPCT support is appropriate for the treatment of solid tumours in adult and paediatric patients.	15/03/2010	Adienne S.r.l.
THALIDOMIDE CELGENE (ex THALIDOMIDE PHARMION)	thalidomide	In combination with melphalan and prednisone as first line treatment of patients with untreated multiple myeloma , aged ≥ 65 years or ineligible for high dose chemotherapy. Thalidomide Celgene is prescribed and dispensed according to the Thalidomide Celgene Pregnancy Prevention Programme	16/04/2008	Celgene Europe Ltd
TOBI PODHALER	tobramycin	Suppressive therapy of chronic pulmonary infection due to <i>Pseudomonas aeruginosa</i> in adults and children aged 6 years and older with cystic fibrosis . Consideration should be given to official guidance on the appropriate use of antibacterial agents.	20/07/2011	Novartis Europharm Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
TORISEL	temsirolimus	<p>First-line treatment of adult patients with advanced renal cell carcinoma (RCC) who have at least three of six prognostic risk factors.</p> <p>Treatment of adult patients with relapsed and / or refractory mantle cell lymphoma (MCL).</p>	19/11/2007	Pfizer Ltd
TRANSLARNA	ataluren	<p>Treatment of Duchenne muscular dystrophy resulting from a nonsense mutation in the dystrophin gene, in ambulatory patients aged 5 years and older. Efficacy has not been demonstrated in non-ambulatory patients. The presence of a nonsense mutation in the dystrophin gene should be determined by genetic testing.</p>	31/07/2014	PTC Therapeutics Ltd
UNITUXIN 	dinutuximab	<p>Treatment of high-risk neuroblastoma in patients aged 12 months to 17 years, who have previously received induction chemotherapy and achieved at least a partial response, followed by myeloablative therapy and autologous stem cell transplantation (ASCT). It is administered in combination with granulocyte-macrophage colony-stimulating factor (GM-CSF), interleukin-2 (IL-2), and isotretinoin.</p>	14/08/2015	United Therapeutics Europe Ltd
VIDAZA	azacitidine	<p>Treatment of adult patients who are not eligible for haematopoietic stem cell transplantation with:</p> <ul style="list-style-type: none"> - intermediate-2 and high-risk myelodysplastic syndromes (MDS) according to the International Prognostic Scoring System (IPSS), - chronic myelomonocytic leukaemia (CMML) with 10-29% marrow blasts without myeloproliferative disorder, - acute myeloid leukaemia (AML) with 20-30 % blasts and multi-lineage dysplasia, according to World Health Organisation (WHO) classification. 	17/12/2008	Celgene Europe Ltd
VIMIZIM	elosulfase alfa	Treatment of mucopolysaccharidosis, type IVA (Morquio A Syndrome, MPS IVA) in patients of all ages.	28/04/2014	BioMarin Europe Ltd
VOLIBRIS	ambrisentan	Treatment of patients with pulmonary arterial hypertension (PAH) classified as WHO functional class II and III, to improve exercise capacity. Efficacy has been shown in idiopathic PAH (IPAH) and in PAH associated with connective tissue disease.	21/04/2008	Glaxo GroupLtd
VOTUBIA	everolimus	Treatment of adult patients with renal angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex (TSC) who are at risk of complications (based on factors such as tumour size or presence of aneurysm, or presence of multiple or bilateral tumours) but who do not require immediate surgery. The evidence is based on analysis of change in sum of angiomyolipoma volume.	02/09/2011	Novartis Europharm Ltd

		Treatment of patients with subependymal giant cell astrocytoma (SEGA) associated with tuberous sclerosis complex (TSC) who require therapeutic intervention but are not amenable to surgery. The evidence is based on analysis of change in SEGA volume. Further clinical benefit, such as improvement in disease-related symptoms, has not been demonstrated.		
VPRIV	velaglucerase alfa	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients with type 1 Gaucher disease .	26/08/2010	Shire Pharmaceuticals Ireland Ltd
VYNDAQEL	tafamidis	Treatment of transthyretin amyloidosis in adult patients with stage 1 symptomatic polyneuropathy to delay peripheral neurologic impairment.	16/11/2011	Pfizer Ltd
XAGRID	anagrelide hydrochloride	Reduction of elevated platelet counts in at-risk essential-thrombocythaemia (ET) patients who are intolerant to their current therapy or whose elevated platelet counts are not reduced to an acceptable level by their current therapy. At risk ET is defined by one or more of the following features: - > 60 years of age or - a platelet count > 1000 x 10 ⁹ /l or - a history of thrombo-haemorrhagic events.	16/11/2004	Shire Pharmaceutical Contracts Ltd
XALUPRINE (ex-MERCAP-TOPURINE NOVA)	mercaptopurine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia (ALL) in adults, adolescents and children.	09/03/2012	Nova Laboratories Ltd
YONDELIS	trabectedin	Treatment of adult patients with advanced soft tissue sarcoma , after failure of anthracyclines and ifosfamide, or who are unsuited to receive these agents. Efficacy data are based mainly on liposarcoma and leiomyosarcoma patients. In combination with pegylated liposomal doxorubicin (PLD), treatment of patients with relapsed platinum-sensitive ovarian cancer .	17/09/2007	Pharma MarS.A.
ZAVESCA	miglustat	Treatment of progressive neurological manifestations in adult patients and paediatric patients with Niemann-Pick type C disease .	20/11/2002	Actelion Registration Ltd

DODATEK 2

SKLEP KOMISIJE O IMENOVANJU ČLANOV ODBORA STROKOVNIJAKOV EVROPSKE UNIJE ZA REDKE BOLEZNI

C 219/4

SL

Uradni list Evropske unije
SKLEP KOMISIJE

31.7.2013

z dne 30. julija 2013

o ustanovitvi strokovne skupine Komisije za redke bolezni in o razveljavitvi Sklepa št. 2009/872/ES

(2013/C 219/04)

EVROPSKA KOMISIJA JE –

ob upoštevanju Pogodbe o delovanju Evropske unije,

ob upoštevanju naslednjega:

- (1) V skladu s členom 168(2) Pogodbe o delovanju Evropske unije morajo države članice v povezavi s Komisijo medsebojno usklajevati svoje politike in programe na področjih iz odstavka 1. Komisija lahko v temi pogodbami daje koristne pobude za pospeševanje takšnega usklajevanja, zlasti pobude, namenjene oblikovanju smernic in kazalnikov, organizaciji izmenjave najboljših praks ter pripravi elementov, potrebnih na redno spremeljanje in presojo.
- (2) Bela knjiga Komisije „Skupaj za zdravje: strateški pristop EU za obdobje 2008–2013“ (1), ki jo je Komisija sprejela 23. oktobra 2007 in ki vsebuje zdravstveno strategijo EU, je določila redke bolezni za prednostno področje ukrepanja.
- (3) Čeprav Sklep št. 1350/2007/ES Evropskega parlamenta in Sveta z dne 23. Oktobra 2007 o uvedbi drugega programa ukrepov Skupnosti na področju zdravja (2008–2013) (2) ponavlja, da so za zdravstvene storitve v prvi vrsti odgovorne države članice, poudarja tudi, da lahko sodelovanje na ravni Skupnosti koristi bolnikom in zdravstvenimi sistemom. V skladu s členom 7(2) in Prilogo k navedenemu sklepu se dejavnosti glede zbiranja in širjenja zdravstvenih informacij in znanja izvajajo v temsnem sodelovanju z državami članicami z oblikovanjem mehanizmov posvetovanja in postopkov sodelovanja.
- (4) Evropska komisija je 11. novembra 2008 sprejela „Sporočilo Komisije Evropskemu parlamentu, Svetu, Evropskemu ekonomsko-socialnemu odboru in Odboru regij – Redke bolezni: Izzivi za Evropo“ (3), Svet pa je 8. junija 2009 sprejel Priporočilo o ukrepanju na področju redkih

bolezni (4). V točki 7 Sporočila je priporočeno, da Komisiji pomaga Svetovalni odbor EU za redke bolezni.

- (5) Zato je Komisija 30. novembra 2009 s Sklepotom 2009/872/ES ustanovila Odbor strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni (5). Mandat članov Odbora poteka 26. julija 2013.
- (6) Sporočilo predsednika Komisije z dne 10. novembra 2010 z naslovom „Okvir za strokovne skupine Komisije: Horizontalna pravila in javni register“ (6) (v nadaljnjem besedilu: okvir za strokovne skupine Komisije) določa spremenjen sklop pravil za vse strokovne skupine Komisije. Cilj novega okvira je poenostavitev in razjasnitve določb, ki jih je leta 2005 uvedel prejšnji okvir o strokovnih skupinah, povečanje preglednosti in izboljšanje koordinacije, ob hkratnem zmanjšanju upravnih obremenitev za storitev.
- (7) Glede na dragoceno delo, ki ga je od leta 2009 opravil Odbor strokovnjakov za redke bolezni, in ob upoštevanju okvira za strokovne skupine Komisije, obstaja stalna potreba po strokovni skupini na tem področju. Naloge in strukturo strokovne skupine za redke bolezni bi bilo treba opredeliti v skladu s horizontalnimi pravili, določenimi v okviru za strokovne skupine Komisije.
- (8) Strokovna skupina za redke bolezni bi morala Komisiji na njeno zahtevo zagotoviti svetovanje in strokovno znanje pri oblikovanju in izvajaju dejavnosti Unije na področju redkih bolezni ter spodbujati izmenjavo relevantnih izkušenj, politik in praks med državami članicami in različnimi vključenimi stranki.

- (9) Ta skupina bi morala biti sestavljena iz predstavnikov držav članic, predstavnikov organizacij bolnikov na področju redkih bolezni, predstavnikov proizvajalcev zdravil in pripomočkov ali storitev, pomembnih za bolnike z redkimi boleznimi, ter predstavnikov združenj evropskih zdravstvenih delavcev in zdravstvenih organizacij ter posameznih strokovnjakov, da se omogoči široka zastopanost deležnikov in strokovnjakov na področju redkih bolezni.

(1) COM(2007) 630 konč., 23.10.2007.

(2) UL L 301, 20.11.2007, str. 3.

(3) COM(2008) 679 final, 11.11.2008.

(4) UL C 151, 3.7.2009, str. 7.

(5) UL L 315, 2.12.2009, str. 18.

(6) C(2010) 7649 konč.

- (10) Strokovna skupina za redke bolezni ne bi smela delovati kot odbor v smislu Uredbo (EU) št. 182/2011 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. februarja 2011 o določitvi splošnih pravil in načel, na podlagi katerih države članice nadzirajo izvajanje izvedbenih pooblastil Komisije (¹).
- (11) Osebne podatke bi bilo treba obdelovati v skladu z Uredbo (ES) št. 45/2001 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 18. decembra 2000 o varstvu posameznikov pri obdelavi osebnih podatkov v institucijah in organih Skupnosti in o prostem pretoku takih podatkov (²).
- (12) Sklep Komisije 2009/872/EZ s dne 30. novembra 2009 o ustanovitvi Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni bi bilo zato treba razveljaviti –

SPREJELA NASLEDNJI SKLEP:

Člen 1

Ustanovitev strokovne skupine

Ustanovi se strokovna skupina za redke bolezni (v nadaljnjem besedilu: strokovna skupina).

Člen 2

Naloge strokovne skupine

- Na zahtevo Komisije ali služb Komisije strokovna skupina izvaja naslednje naloge na področju redkih bolezni:
 - Komisiji pomaga pri pripravi pravnih instrumentov in političnih dokumentov, vključno s smernicami in priporočili;
 - Komisiji svetuje pri izvajanju ukrepov Unije in predlaga izboljšave sprejetih ukrepov;
 - Komisiji svetuje pri spremljanju, ocenjevanju in širjenju rezultatov ukrepov, sprejetih na ravni Unije in na nacionalni ravni;
 - Komisiji svetuje glede mednarodnega sodelovanja;
 - zagotovi celovit pregled politik Unije in nacionalnih politik;
 - spodbuja izmenjave ustreznih izkušenj, politik in praks med državami članicami in različnimi vključenimi stranmi.
- Strokovna skupina lahko za izvajanje nalog iz odstavka 1 zlasti na zahtevo Komisije ali sluzb Komisije izdaja mnenja, priporočila in poročila.

(¹) UL L 55, 28.2.2011, str. 13.

(²) UL L 8, 12.1.2011, str. 1.

3. Naloge strokovne skupine ne vključujejo področji, zajetih z Uredbo (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotih (³), področji, ki sodijo med naloge Odbora za zdravila sirote (COMP), ustanovljenega s členom 4 navedene uredbe, in področji, ki sodijo med naloge Odbora za farmacijo, ustanovljenega s Sklepotom Sveta 75/320/EGS (⁴).

Člen 3

Posvetovanje

Komisija se lahko s strokovno skupino posvetuje o vseh zadevah v zvezi z redkimi boleznimi.

Člen 4

Imenovanje članov

- Strokovno skupino sestavljajo naslednji člani:
 - pristojni organi držav članic;
 - organizacije bolnikov na področju redkih bolezni;
 - evropska združenja proizvajalcev zdravil in pripomočkov ali ponudnikov storitev, pomembnih za bolnike z redkimi boleznimi;
 - evropska poklicna združenja ali znanstvena društva, ki delujejo na področju redkih bolezni;
 - posamezniki, imenovani osebno kot strokovnjaki s strokovnim znanjem o javnem zdravju ali znanstvenim strokovnim znanjem na ravni Unije na področju redkih bolezni.
- Pristojni organi držav Efte, ki so pogodbene Sporazuma o Evropskem gospodarskem prostoru, lahko na zahtevo zadevnih držav Efti tudi postanejo člani skupine.
- Člane imenuje generalni direktor za zdravje in potrošnike.
- Število članov iz točk (b), (c), (d) in (e) odstavka 1 ne sme biti več kot štiri za vsako točko, imenovani pa so na podlagi seznama ustreznih kandidatov, ki se pripravi po objavi razpisa za prijavo interesa. V razpisu za prijavo interesa se opredelijo kvalifikacije in pogoji za pridobitev statusa člana strokovne skupine.
- Člani iz točke (e) odstavka 1 so imenovani osebno. Delujejo neodvisno in v javnem interesu.

- Člani iz odstavka 1(a) do (d) ter odstavka 2 imenujejo predstavnike in njihove nadomestne predstavnike, da nadomestijo predstavnike v primeru odsotnosti ali zadržanosti. Nadomestni predstavniki se imenujejo pod enakimi pogoji kot predstavniki. Nadomestni predstavniki samodejno nadomeščajo člane, ki so odsotni ali zadržani.

(³) UL L 18, 22.1.2000, str. 1.

(⁴) UL L 147, 9.6.1975, str. 23.

7. Generalni direktor za zdravje in potrošnike lahko zavrne predstavnika ali nadomestnega predstavnika, ki ga je predlagala organizacija, če ne ustreza profilu, zahtevanemu v razpisu za prijavo interesa iz odstavka 4. V takih primerih se zadevno organizacijo zaprosi, da imenuje drugega predstavnika ali nadomestnega predstavnika.
8. Mandat članov strokovne skupine traja tri leta in se lahko podaljša v okviru novega razpisa za prijavo interesa.
9. Mandat člana se konča pred iztekom triletnega obdobja v primeru odstopa člana.
10. Člane iz člena 1(b) do (e) ali njihove predstavnike je mogoče izključiti ali nadomestiti za preostanek mandata v katerem koli od naslednjih primerov:
- (a) trajna nezmožnost za udeleževanje sestankov;
 - (b) nezmožnost za učinkovito prispevanje k razpravam skupine;
 - (c) neizpolnjevanje pogojev iz člena 339 Pogodbe o delovanju Evropske unije;
 - (d) nadaljnje neizpolnjevanje kvalifikacij in pogojev, navedenih v razpisu za prijavo interesa iz odstavka 4.
11. Generalni direktor za zdravje in potrošnike lahko prosi člana iz odstavka 1(b) do (d), da imenuje drugega predstavnika ali drugega nadomestnega predstavnika v primerih iz odstavka 10.
12. Člane, katerih mandat se v skladu z odstavkom 8 in 9 prekine pred iztekom triletnega obdobja, je mogoče zamenjati za preostalo obdobje njihovega mandata.
13. Imena članov in njihovih predstavnikov se objavijo v registru strokovnih skupin Komisije in drugih podobnih subjektov (v nadaljnjem besedilu: register) (¹). V registru se lahko objavijo imena organov držav članic.
14. Osebni podatki se zbirajo, obdelujejo in objavljamajo v skladu z Uredbo (ES) št. 45/2001.

Člen 5

Delovanje

1. Strokovni skupini predseduje direktor, odgovoren za politiko Komisije o redkih boleznih. Direktor lahko prenese predsedovanje na drugega uradnika Komisije.
2. V dogovoru s Komisijo lahko strokovna skupina ustanovi podskupine za proučitev posebnih vprašanj na podlagi mandata, ki ga določi skupina. Take podskupine se razpustijo takoj, ko izpolnijo mandat.

(¹) Člani, ki ne želijo, da bi bilo njihovo ime objavljeno, lahko zaprosijo za odstopanje od tega pravila. Prošnja za neobjavo imena člana strokovne skupine se šteje za utemeljeno, kadar bi objava lahko ogrozila njegovo varnost ali integriteto ali neupravičeno posegla v njegovo zasebnost.

3. Predstavnik Komisije lahko povabi strokovnjake s posebnimi znanjem z določenega področja na dnevni red, ki niso člani strokovne skupine, da sodelujejo pri dela skupine. Poleg tega lahko predstavnik Komisije podeli status opazovalca posameznikom ali organizacijam, v skladu s pravilom 8(3) okvira za strokovne skupine, in državam kandidatкам.

4. Člani strokovnih skupin in njihovi predstavniki ter namestniki predstavnikov kot tudi povabljeni strokovnjaki in opazovalci spoštujejo obveznosti o varovanju poslovne skrivnosti, določene v pogodbah in njihovih izvedbenih pravilih, ter Pravilnik Komisije o varnosti v zvezi z zaščito tajnih podatkov EU iz Priloge k Sklepu Komisije 2001/844/ES, ESP, Euratom (²). Če teh obveznosti ne spoštujejo, lahko Komisija sprejme vse ustrezne ukrepe.

5. Sestanki strokovne skupine in podskupin potekajo v prostorjih Komisije. Komisija zagotovi tajinske storitve. Komisija pripravlja dnevni red in zapisnike sestankov strokovne skupine. Sestankov strokovne skupine in njenih podskupin se lahko udeležujejo tudi drugi zainteresirani uradniki Komisije.

6. Strokovna skupina sprejme poslovnik na podlagi standardnega poslovnika Komisije za strokovne skupine.

7. Komisija objavi vse relevantne dokumente (npr. dnevnerede, zapisnike in prispevke sodelujočih) o dejavnosti strokovne skupine v registru ali s povezavo iz registra na posebni spletni strani, na kateri je mogoče najti zadevine informacije. Dokument se ne objavi, kadar bi njegovo razkrite oslabilo varstvo javnega ali zasebnega interesa, kakor je opredeljeno v členu 4 Uredbe (ES) št. 1049/2001 (³).

Člen 6

Stroški sestankov

1. Sodelujoči v dejavnostih strokovne skupine za svoje storitve niso plačani.
2. Komisija sodelujočim potne stroške in stroške bivanja, nastale pri opravljanju dejavnosti strokovne skupine, povrne v skladu z veljavnimi določbami Komisije.
3. Stroški, navedeni v odstavku 2, se povrnejo v mejah razpoložljivih odobrenih sredstev, dodeljenih v okviru letnega postopka razporeditve sredstev.

(¹) Sklep Komisije z dne 29. novembra 2001 o spremembah njenega Poslovnika (UL L 317, 3.12.2001, str. 1).

(²) Te izjeme so namenjene zaščiti javne varnosti, vojaških zadev, mednarodnih odnosov, finančne, denarne ali gospodarske politike, zasebnosti in celovitosti posameznika, poslovnih interesov, sodnih postopkov in pravnih nasvetov, inšpekcijskih/preiskav/revizij in postopka odločanja institucije.

Člen 7
Razveljavitev

Sklep 2009/872/ES se razveljavlja.

Člen 8

Ta sklep se uporablja od 27. julija 2013.

V Bruslju, 30. julija 2013

Za Komisijo
Tonio BORG
Član Komisije

DODATEK 3

SODELUJOČA DRUŠTVA BOLNIKOV



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

OSEBNA IZKAZNICA

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Association of patients with Blood Diseases in Slovenia
Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš

HUMANITARNO DRUŠTVO KRONIČNIH BOLNIKOV

A humanitarian association of chronic patients

DRUŠTVO, DELUJE V JAVNEM INTERESU NA PODROČJU ZDRAVSTVENEGA VARSTVA

An association working in the public interest of healthcare

Z odločbo Ministrstva za zdravje RS je društvo v letu 2002 prejelo STATUS DRUŠTVA, KI DELUJE V JAVNEM INTERESU NA PODROČJU ZDRAVSTVENEGA VARSTVA in v letu 2006 STATUS HUMANITARNEGA DRUŠTVA KRONIČNIH BOLNIKOV.

Krvne bolezni so redke bolezni, saj je večino krvnih bolezni uvrščenih v register redkih bolezni, razen anemije zaradi pomanjkanja železa in vitamina B12. V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije združujemo bolnike in bivše bolnike, ki so zboleli za eno izmed krvnih

boleznimi: akutne in kronične levkemije, limfomi, diseminirani plazmocitom, aplastična anemija, mielodisplastični sindromi in druge krvne bolezni, sorodnike bolnikov, njihove prijatelje ter strokovno medicinsko osebje.

Društvena pisarna: Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš

Članstvo: 502 članov iz vse Slovenije

Predsednica društva: Majda Slapar

Izvršni odbor: Majda Slapar – predsednica, Marjana Božjak podpredsednica in tajnica, Mihaela Uhan – blagajničarka, prim. Jožef Pretnar, dr. med. – strokovni član, Matjaž Jurca – član

Davčna št.: 26996855

TRR: 05100-8010144543

Telefon: + 386 (0) 31 649 735 (Majda Slapar)

+ 386 (0) 41 649 735 (Mihaela Uhan)

E-pošta: info@drustvo-bkb.si

Spletna stran: www.drustvo-bkb.si

ČLANSTVO DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE OD USTANOVITVE LETA 1995 DALJE.





GEOGRAFSKA RAZPRŠENOST ČLANSTVA DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE PO SLOVENIJI.

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije že od 1995

Decembra 1995 smo na pobudo članice društva gospe Erike Pertinač in številnih somišljenikov med bolniki ter medicinskega osebja Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana ustanovili Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi. V društvo so se vključili bolniki in bivši bolniki, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni, njihovi svojci, prijatelji in medicinsko osebje.

Prvo in osnovno vodilo ustanovitve društva je bila pomoč bolnikom in njihovim svojcem pri premagovanju težav, s katerimi se soočajo v času zdravljenja in po njem, še zlasti pri presaditvi kostnega mozga doma in v tujini. Dragocena je podpora in pomoč ter medsebojno druženje in nasveti bolnikom, ki so se znašli na poti, katero smo mi uspešno prehodili. Poleg tega je bila pomembna naloga društva že v začetku delovanja tudi informiranje bolnikov o bolezni in seznanjanje javnosti o problematiki bolnikov s krvnimi boleznimi.

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije danes

Poslanstvo društva se je od prvotnih iskrenih idej o druženju med so bolniki, medsebojni pomoči, nesebičnem sodelovanju v procesu zdravljenja bolnikov, informiraju o bolezni in stalni dostopnosti za bolnike

ter njihove svojce dopolnilo in postalo nepogrešljiv člen v procesu zdravljenja. Ima veliko vlogo pri ozaveščanju bolnikov kot tudi širše javnosti o bolezni, s svojimi posebnimi socialnimi programi delovanja pa nesebično vstopa v procese delovne, zdravstvene, socialne in finančne rehabilitacije bolnika kot njegove družine v času zdravljenja in po njem.

Bolnikom je potrebno nuditi pomoč pri premagovanju dolgotrajnega zdravljenja, z lastnimi izkušnjami pa pripomoči k boljšemu, predvsem pa lažjemu razumevanju nastale situacije ter s programi delovanja zagotoviti in vsaj delno nadomestiti vse tisto, kar bolniki kot tudi njihovi svojci v času zdravljenja izgubijo.

Za nemoten potek delovanja društva ter izvajanje programov ima društvo že 19 let društveno pisarno s sedežem v Mengšu, Slovenska cesta 30. V vsem tem času imajo bolniki in njihovi svojci možnost, da se s predstavnikom društva – bivšim bolnikom individualno pogovorijo o vseh tistih vprašanjih, o katerih se lahko pogovoriš samo z nekom, ki je ravno tako zbolel, šel skozi ves proces zdravljenja in se pozdravil. Veliko članov našega društva, kot tudi članov sorodnih hematoloških društev, je dobilo v vseh 21-letih delovanja društva prve informacije s strani bivšega bolnika prav v naši pisarni.

Z izvajanjem posebnih socialnih programov smo uspeli leta 2006 na Ministrstvu za zdravje R Slovenije pridobiti status Humanitarne organizacije kroničnih bolnikov ter status društva, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstva ter se že pred 17-leti vključili v program so financiranja Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij v RS (FIHO).

Posebni programi, ki jih v društvu redno izvajamo imajo velik poudarek na pomoči bolniku v času zdravljenja in po njem, na informirnost bolnika ter skrbi za ohranitev na novo pridobljenega zdravja.

PROGRAMI DRUŠTVA

1. Preventivni socialni program za ohranjevanje zdravja, izboljšanje kvalitete življenja in preprečevanje negativnih posledic zdravljenja:

- sofinanciranje zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja;
- posebni socialni programi za socialno, finančno in zdravstveno ogrožene bolnike;
- socialne pomoči ter enkratna pomoč pri šolanju.

Program je namenjen izključno članom društva- bolnikom in bivšim bolnikom, ki se lahko vsako leto prijavijo na interni Razpis za pridobitev

pravice koriščenja programa zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja. Sofinanciranje zdravljenja lahko člani društva, ki jim je bilo s sklepom Izvršnega odbora odobreno koriščenje programa, koristijo v vseh zdraviliščih v Sloveniji. S izvajanjem preventivnega programa in sofinanciranjem zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja omogočimo članom društva bolnikom in bivšim bolnikom ohranjevanje na novo pridobljenega zdravja , s tem pa se poveča kakovost življenja po dolgotrajnem in agresivnem zdravljenju.

Program se sofinancira s sredstvi Fundacije FIHO od leta 1999 dalje in se izvaja na osnovi sprejetega Pravilnika o zdraviliškem ali fizioterapevtskem zdravljenju, socialnih pomoči in enkratnih pomoči pri šolanju.

2. Sofinanciranje posledic zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic.

Zaradi agresivnega zdravljenja s kemoterapijo in radioterapijo ter posledic zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic lahko nastopijo novi zdravstveni zapleti, ki bistveno zmanjšujejo kvaliteto življenja bolnika in se zdravljenje le teh ne krije iz naslova Zavoda za zdravstveno zavarovanje R Slovenije.

3. Program bolnik - bolniku, pomoč in podpora.

Za lajšanje težav bolnikov in njihovih svojcev pri soočanju z bolezniijo v času bolnišničnega zdravljenja že sedmo leto izvajamo program enkrat tedenske prisotnosti člena društva – bivšega bolnika (vsak četrtek od 16.00 do 18.00 ure oz. po potrebi tudi dlje) na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana tekom celega leta. Takrat imajo vsi bolniki, ki se zdravijo na oddelku in njihovi svojci, ki si to želijo, možnost pogovora z bivšim bolnikom.

Interes bolnikov in njihovih svojcev se iz leta v leto povečuje, bolniki želijo čim več vedeti o svoji bolezni, o naših izkušnjah, kako smo sami preživljali te težke trenutke, ko se ti resnično za določen čas ustavi življenje. Bolniki in njihovi svojci si želijo čim več to-vrstnih pogоворov, zato včasih tudi zmanjka odmerjenega časa .

V 21-tih letih delovanja društva smo vedno prisluhnili prošnjam strokovnega medicinskega osebja Kliničnega oddelka za hematologijo (KOH) UKC Ljubljana in potrebam bolnikov. Glede na dane finančne zmožnosti društva, smo v vseh letih delovanja društva, predvsem pa v času, ko so se hematološki bolniki še zdravili v starih

prostorih hematološkega oddelka UKC Ljubljana v šestem nadstropju, podarili najnujnejše medicinske pripomočke in tehnično opremo ter s tem zagotovili kakovostnejše zdravljenje in bolnikom omogočili lažje bivanje v času bolnišničnega zdravljenja.

4. Izdaja strokovne literature ter društvenih publikacij.

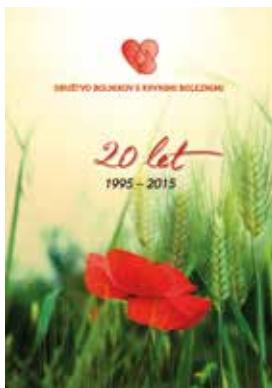
V 21-tih letih delovanja društva smo izdali 30 publikacij od vodnikov za bolnike, zbornikov predavanj ob Dnevu za bolnike in Dnevu redkih bolezni, zloženk v slovenskem in angleškem jeziku, Almanah ob 15-letnem in 20-letnem delovanju društva, knjigo zgodb bolnikov ter predstavitevne plakate v slovenskem in angleškem jeziku.

SEZNAM IZDANIH PUBLIKACIJ DO KONCA LETA 2015

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	20 let 1995–2015	Zbornik
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Redke bolezni 2015 – peta izdaja	Vodnik za bolnike
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan redkih bolezni 2015	Plakat
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Anemije – Vodnik za bolnike, ponatis	Vodnik za bolnike
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Anemije – Vodnik za bolnike	Vodnik za bolnike
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Redke bolezni 2014 – četrta izdaja	Vodnik za bolnike
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitev Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženka
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Pamphlet – Association of patients with blood diseases	Zloženka
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Press release – Association of patients with blood diseases	Gradivo za medije
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan redkih bolezni 2014	Plakat
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Akutne levkemije in presaditev krvotvornih maticnih celic – Dopolnjena navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Redke bolezni 2013	Vodnik za bolnike
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Zgodbe iz šestega nadstropja	Zgodbe bolnikov

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Partners for Progress 2013 - "Rare Disorders without Borders"	Zloženka
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan redkih bolezni 2013	Plakat
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Plakat
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan bolnikov in njihovih svojcev oktober 2012	Vodnik za bolnike
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Vodnik za bolnike s kronično mieločno levkemijo 2012	Vodnik za bolnike
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Manj pogoste bolezni 2012	Vodnik za bolnike
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Partners for Progress - "Rare disease day 2012"	Zloženka
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Pamphlet - Association of Patients with Blood Diseases	Zloženka
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženka - Predstavitev Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženka
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitev plakat Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Plakat
2011	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Akutne levkemije in presaditev krvotvornih matičnih celic - Navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2010	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan bolnikov 2010 - Zbornik predavanj	Vodnik za bolnike
2010	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	15 let delovanja "Društva bolnikov s krvnimi boleznimi" 1995-2010	Zbornik
2009	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	20 let presaditev matičnih celic v Sloveniji - Dan bolnikov 2009	Vodnik za bolnike
2008	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi - predstavitev društva	Zbornik
1999	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi v sodelovanju s KOH UKC Ljubljana	Zdravljenje s presaditvijo krvotvornih matičnih celic nesorodnega darovalca	Vodnik za bolnike
1999	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi v sodelovanju s KOH UKC Ljubljana	Presaditev krvotvornih matičnih celic pri odraslem človeku - Navodila za odpust	Vodnik za bolnike
1997	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitev društva s pristopno izjavo	Zloženka

V letu 2015 smo obeležili 20-let delovanja društva. V ta namen smo izdali Almanah- 20 let Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, kjer smo v sliki in besedi predstavili rezultate dvajsetletnega dela.



5. Aktivno vključevanje in sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah.

Od leta 2010 se redno udeležujemo in aktivno sodelujemo na dnevih bolnikov in njihovih družin na kongresih evropske skupine za predstavitev krvotvornih matičnih celic in kostnega mozga EBMT – *European Group for Blood and Marrow Transplantation*.

Ravno tako smo od leta 2011 aktivno prisotni na kongresu *Partners for Progress*.

Od februarja 2014 smo polnopravni člani Evropskega združenja za redke bolezni EURORDIS.

Smo člani Myeloma Euronet – *Europen Network of Myeloma Patient Groups*.

Na pobudo *European Patient Forum* s sedežem v Bruslju, pa je društvo vpisano tudi v Evropski register bolnikov s krvnimi boleznimi.

6. Informacijski sistem, internet, spletna stran, osebna svetovanja-telefonska, elektronska, pogовори z bolniki in njihovimi svojci na sedežu društva.

V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije poteka informiranje preko osebnega svetovanja, telefonskih pogovorov in elektronske korespondence ter pogovorov z bolnikom in njegovimi svojci v pisarni društva.

V letu 2014 smo odprli novo posodobljeno spletno stran. Na društveni spletni strani www.drustvo-bkb.si se poleg osnovnih informacij o delovanju društva, objavljajo vsi društveni dogodki in novice ter strokovni prispevki o krvnih boleznih.

Ravno tako smo v letu 2014 na spletni strani odprli tudi Facebook stran.

7. Organizirano druženje in promocija zdravega življenja.

V vseh letih delovanja društva smo dali velik poudarek tudi na medsebojnem druženju, ki članom društva omogoča boljše psihofizično počutje, organizirali 43 izletov po Sloveniji in tujini in organizirali 19 prednovozletnih srečanj. Vsa organizirana srečanja vedno zagotovijo veliko udeležbo.

Ravno tako smo v društvu finančno podprtli tudi sodelovanje posameznih članov na mednarodnih športnih tekmovanjih transplantiranih bolnikov.

8. Evropski Dan redkih bolezni – 28. ali 29. februar.

Ob evropskem Dnevu redkih bolezni, ki se obeleži 28. ali 29. februarja smo v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije v letih 2012, 2013 in 2014 samostojno organizirali srečanje predstavnikov društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redkimi boleznimi. Srečanja so se udeležili številni predstavniki strokovno medicinskega osebja, predstavniki vladnih in nevladnih organizacij, farmacevtske firme in mediji. Vsa srečanja so potekala v Cankarjevem domu v Ljubljani. Na Dan redkih bolezni so se podobna srečanja vedno organizirala tudi v vseh državah članicah EU.

V letu 2015 smo skupaj z Ministrstvom za zdravje RS in Kliničnim inštitutom za medicinsko genetiko UKC Ljubljana organizirali 1. nacionalno konferenco za redke bolezni Slovenije dne 27. 2. 2015 v Kongresnem centru Brdo pri Kranju.

V letu 2016 je 29. 2. organizirana 2. nacionalna konferenca za redke bolezni na Brdu pri Kranju. Društvo kot član in soustanovitelj Združenja za redke bolezni Slovenije aktivno sodeluje pri pripravi programa ter organizaciji srečanja s pripravo in izdajo knjižice: Redke bolezni – šesta izdaja.

V okviru Hematološke in Transfuziološke sekcijs zdravnikov, ki jo organizira Združenje hematologov in Združenje za transfuzijsko medicino SZD, vsako leto organiziramo ali sodelujemo pri organiziranem



srečanju Dneva za bolnike in njihove svojce. V program srečanja so vključena strokovna predavanja s področja krvnih bolezni, zdravljenja bolezni, zdravljenja posledic zdravljenja s kemo in radio terapijo, prehrane, plodnosti, psihološke podpore bolnikom, pravic bolnikov s področja zdravstveno-pokojninskega zavarovanja ter drugih tem, ki se neposredno navezujejo na bolnika s krvno boleznijo.

CILJI DRUŠTVA

- nadaljevanje in širitev izvajanja vseh rednih programov društva z velikim poudarkom na izvajanju posebnih socialnih programov;
- aktivno sodelovanje pri reševanju aktualnih problemov bolnikov s krvnimi boleznimi;
- izdaja vodnikov in zbornikov za bolnike o krvnih boleznih ter sodobnih načinih zdravljenja ter drugih društvenih publikacij;
- informiranje bolnikov o novostih pri zdravljenju krvnih bolezni tako doma kot v tujini;
- informiranje bolnikov o pravicah na področju zdravstvenega in pokojninskega zavarovanja;
- svetovanje in pomoč pri ureditvi statusa bolnika po presaditvi krvotvornih matičnih celic;
- podpiranje akcije za povečanje števila prostovoljnih darovalcev matičnih celic;
- aktivno vključevanje in aktivno sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah;
- aktivno sodelovanje v krovni zvezi bolnikov z redkimi boleznimi: Združenje bolnikov z redkimi boleznimi Slovenije, kjer je naše društvo kot član in soustanovitelj Združenja v letu 2015 prevzelo mesto podpredsednika Združenja za redke bolezni Slovenije;
- vsakoletno sodelovanje pri organizaciji srečanja ob EU Dnevu redkih bolezni;
- aktivno sodelovanje v Koordinativni delovni skupini za zagotavljanje koordinacije in implementacije Načrta dela na področju redkih bolezni v Sloveniji na Ministrstvu za zdravje RS;
- aktivno zbiranje donacijskih in sponzorskih sredstev za izvajanje vseh rednih programov društva ter delovanja;
- zbiranje sredstev na snovi razpisov fundacije ter ministrstev ter priprava poročil o porabi sredstev.

V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije bomo sledili

vsem zastavljenim ciljem, dopolnjevali programe društvene aktivnosti in skrbeli za uspešno nadaljevanje naše dolgoletne humanitarne poti v podporo članom društva ter njihovim svojcem ter bolnikom, ki se danes zdravijo za eno izmed krvnih bolezni.

DOSTOPNOST DO DRUŠTVENIH PUBLIKACIJ

Društvene publikacije so dostopne tako na Kliničnem oddelku za hematologijo, UKC Ljubljana, kot tudi v hematološki ambulanti in dnevni bolnišnici na Polikliniki, Njegoševa 4, Ljubljana ter v vseh bolnišnicah v Sloveniji, kjer se zdravijo bolniki s krvnimi boleznimi. Vsa tiskana gradiva so na voljo tudi na sedežu društva v Mengšu, lahko pa se jih naroči po telefonu ali e-pošti. V elektronski obliki pa so vse omenjene publikacije dostopne tudi na društveni spletni strani.

Majda Slapar

PREDSEDNICA DRUŠTVA





DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

Predsednik: Boris Šuštaršič

Naslov: Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Telefon: 01/47 20 550

E-pošta: info@drustvo-distrofikov.si

Splet: www.drustvo-distrofikov.si

Število individualnih članov: 941 invalidov, 242 podpornih članov

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

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

SLUŽBA PREVOZOV

Ves čas našega organiziranega delovanja so prevozi distrofikov osrednji program Društva distrofikov Slovenije, saj omogoča in je pogoj za izvajanje oziroma vključevanje distrofikov v vse ostale društvene

posebne socialne programe ter v širše družbeno okolje. Namen programa je izvedba prevozov s prilagojenimi vozili za prevoz invalidov s ciljem omogočiti vse društvene aktivnosti in mobilnost za potrebe izobraževanja, zaposlovanja, zdravljenja, rehabilitacije, športa, prostočasnih aktivnosti, druženja in drugih vsakodnevnih aktivnosti, kar pomembno vpliva na vključenost distrofikov v družbo in aktivno sodelovanje v vsakdanjem življenju.

OSEBNA ASISTENCA IN DRUGE OBLIKE FIZIČNE POMOČI

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

BIVALNE RAZMERE

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

Z modeli bivanja, ki jih razvijamo, skušamo zagotavljati pogoje za čim bolj neodvisno življenje distrofikov, ob nudenu vse potrebne pomoči pri vsakodnevnih življenjskih aktivnostih. Pri izvajanjу programa zasledujemo cilje, da stanovalci živijo čim bolj polnovredno življenje v običajnem socialnem in bivalnem okolju ter imajo aktivno vlogo pri sooblikovanju programa. Stanovanja se nahajajo v urbanem okolju, stanovalec ima možnost uporabe eno ali največ dvoposteljne sobe in souporabo skupnih prostorov v stanovanju. Vsi prostori so brez arhitektonskih ovir ter prilagojeni specifičnim potrebam najtežje

prizadetim distrofikom, ki so odvisni od fizične pomoči drugega človeka pri vseh dnevnih aktivnostih.

SOCIALNO VKLJUČEVANJE IN KULTURNO UDEJSTVOVANJE

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

SOCIALNE POMOČI POSAMEZNIKOM

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

INFORMIRANJE

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

1. Spletna stran www.drustvo-distrofikov.si je pomembno komunikacijsko sredstvo, saj nudi obširen pregled aktualnega dogajanja na področju raziskovanja rezultatov kliničnih preizkusov novih zdravil, preventivne zdravstvene obravnave, socialnega in invalidskega varstva. Na njej objavljamo tako napovednike dogodkov, ki jih organiziramo v okviru društva, kakor tudi dogodke in novosti, ki so zanimivi za distrofike, njihove svojce, sodelavce ter druge zainteresirane, kakor tudi informacije o različnih pobudah, dokumentih,

politikah, programih in ukrepih na nacionalni, EU in mednarodni ravni.

2. Glasilo MAŽ pripravljamo v okviru uredniškega odbora društva, ki se sestaja po potrebi.
3. Pomembno vlogo pri osveščanju javnosti in s tem povezano preseganje stereotipov o invalidih zagotavlja pojavljanje distrofikov v medijih. Pri tem distrofiki na eni strani pridobivajo veščine javnega nastopanja ter na drugi strani kvalitetno seznanjajo in ozaveščajo javnost o invalidih in njihovem življenju ter tudi o ovirah, ki lahko marsikdaj zavrejo dobre namene zakonodaje ali dejavnosti invalidov in njihovih invalidskih organizacij.

MEDNARODNO SODELOVANJE

Mednarodno sodelovanje društva se odvija v sodelovanju z NSIOS (Nacionalni svet invalidskih organizacij Slovenije), EDF (Evropski invalidski forum), EAMDA (Evropska asociacija distrofikov) ter še z drugimi invalidskimi organizacijami po Evropi. Pomen povezavosti društva prek NSIOS z delovanjem EDF je v ustvarjalnem vplivanju na oblikovanje evropske invalidske politike, brez katere se ne razvije nobena sistemski rešitev na invalidskem področju v Republiki Sloveniji. EDF se na evropskem nivoju že od leta 2010 odločno zavzema proti rušenju socialnih pravic invalidov, kar pa je še posebej pomembno v času finančne in gospodarske krize. EDF je hkrati vplival, da razvojni program EU do leta 2020 vključuje tudi invalidske vsebine.

Društvo je direktno povezano tudi z EAMDA, ki se posveča tako zdravstvenim zadevam (standardizacija zdravstvene obravnave, nove oblike zdravljenja distrofikov), kot tudi socialnim vidikom in vključevanju distrofika v družbo. Sodelovanje društva z EAMDA je na splošno koristno zaradi pretoka aktualnih informacij, naš poseben pragmatični cilj pa je, da bi se slovenske zdravstvene institucije, ki obravnavajo živčno-mišična obolenja, povezale s sodobnimi razvojnimi trendi na področju zdravstvene obravnave distrofikov, poleg tega pa odpiramo realne možnosti za širšo mednarodno delovanje slovenskih distrofikov.

Boris Šuštaršič

PREDSEDNIK DRUŠTVA



DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Tavčarjeva 2, 1000 Ljubljana, Slovenija

Elektronska pošta: hemofilija@siol.net

Spletna stran: www.društvo-hemofilikov.si

Svetovna zveza za hemofilijo je ob 17. aprilu 2015, svetovnem dnevu hemofilije, pozvala »Ustvarimo solidarno družino« po vsem svetu. Ta edinstvena organizacija bolnikov in zdravnikov pod eno streho deluje za solidarnost z bolniki s prirojeno motnjo strjevanja krvi tudi v okoljih, kjer je hemofilija še vedno bolezen otrok, ker jih večina ne dočaka odraslosti zaradi izkrvavitve. V Sloveniji že dolga desetletja ni tako. Saj smo ustvarili družino solidarnosti med hemofiliki in zdravniki tako, da danes živimo ustvarjalno življenje do pozne starosti. Hemofilija je med redkimi boleznimi (bolezni »sirote«) najbolj znana, ker se je selila po kraljevskih družinah (Anglija, Španija, Rusija). Mnoge druge redke bolezni pa, žal, niso. Zato si prizadevamo hemofiliki ustvariti v Sloveniji »solidarno družino vseh bolnikov z redkimi boleznimi« in jim s svojimi izkušnjami pomagati do reševanja njihovih problemov.

Društvo hemofilikov deluje formalno od leta 1980, njegova dejavnost pa sega že v večino 70. let. Pobuda zanj izhaja iz izjave ute-meljiteljice sodobnega pristopa k tej bolezni prof. Majde Benedikove, češ, dokler ne bo v Sloveniji organizacije bolnikov, ne bo vidnega napredka. Ta izjava, seveda, ni bila v skladu s tedanjim miselnostjo zdravnikov, a lahko rečemo, da je bila vizionarska, saj je profesorica tedaj strokovno oblikovala jedro mladih hemofilikov po načelu enakopravnosti. Ves čas je poudarjala, da zdravnik ne sme biti »usodovec« in odločati o življenjskih ciljih svojih bolnikov. V tistih časih je sodila hemofilija v Sloveniji res med zelo redke bolezni, saj se prvi seznam leta 1967 ustanovljenega nacionalnega centra za hemofilijo konča s številko 73. Register je vključeval tedaj le 3 motnje strjevanja krvi,

hemofilijo A, B in nekaj primerov von Willebrandove bolezni. Značaj »redke bolezni v nekem nacionalnem okolu nima javnozdravstvene pozornosti. Oskrba se je tedaj omejevala na nujna življenje ogrožajoča stanja. Sama kakovost življenja je bila prepuščena trdoživosti in iznajdljivosti posameznikov.

Z ustanovitvijo društva so se začeli vzpostavljati novi cilji, zlasti ker so se tedaj v razvitem svetu uveljavljala učinkovita sredstva za zaustavljanje in tudi preprečevanje krvavitev, t.i. koncentrati strjevalnih faktorjev krvi, pripravljeni iz človeške plazme. Društvo se je v partnerstvu s strokovnim svetom zato angažiralo predvsem pri urenščevanju vizije o zagotavljanju centralizirane oskrbe s faktorji strjevanja na nacionalni ravni in približevanju nadomestnega zdravljenja vsem bolnikom v Sloveniji. Zato so se dopolnjevali seznamy bolnikov, t.i. register, zato smo organizirali nadomestno zdravljenje po regionalnih bolnišnicah in zdravstvenih domovih v letih 1984–1986 z delavnicami za zdravstveno osebje, ki se ni srečevalo s tedaj redko boleznijo hemofilija. Z večletno angažiranostjo Društva za varnost transfuzij in uvedbo testiranja vse zbrane krvi januarja 1986 na HIV je bila preprečena katastrofa okužb z aidsom zaradi zdravljenja s krvjo in krvnimi pripravki. Nerazumljivo nasprotovanje oblasti temu koraku zato žal ni omogočilo dovolj zgodaj preprečevanje okužbe s hepatitisom C.

Z uvedbo predelave slovenske plazme v varne krvne pripravke začetek 90. let so prizadevanja našega društva pomagala tudi drugim boleznim, saj so iz zbrane plazme frakcionirali številne pripravke iz plazme. V tem času se je začelo širiti zdravljenje s samotransfuzijami na domu.

Raven porabe faktorjev je strmo in enakomerno naraščala. Vzpredno tudi kakovost življenja hemofilikov. Začeli smo s ciljem v letu 1990 šele doseči kazalec 1,5 enot na prebivalca (to je raven nikakršne oskrbe sodobne Romunije), danes z dobrimi 6 enotami na prebivalca se uvrščamo med oskrbo v zdravstveno razvitih državah. Ta kazalec pomeni, da hemofilik v Sloveniji dočaka pričakovano trajanje življenja vseh moških, da je poklicno dejaven in si ustvari družino z otroki. Predvsem pa da je zagotovljeno preventivno zdravljenje s samotransfuzijami za vse otroke in mladostnike in že za velik del odraslih. Vse to je rezultat učinkovitega partnersva med Društvom, zdravstvenimi organizacijami in zdravstveno politiko.

A med motnjami strjevanja krvi so tudi v Sloveniji res zelo zelo redke bolezni pomanjkanja faktorja VII, XI, V, X V-VIII in II. Ti bolniki



žal nimajo na voljo zanje specifičnega zdravljenja nikjer na svetu. Slovenija je vključena v t.i. evropski register redkih motenj, da bi na ravni Evrope zbrali dovolj bolnikov za pripravo ustreznih pripravkov. Žal zapleteni postopki dovoljenj za nove pripravke v vsej Evropi možnost zdravljenja za te bolnike zgolj zaradi administracije prestavlajo v naslednje desetletje. Za zdravila za res redke bolezni je treba doseči drugačen administrativni postopek za izdajanje dovoljenj. Tudi to sodi med naloge združenj bolnikov redkih bolezni.

prof. Jože Faganel

PREDSEDNIK DRUŠTVA



DRUŠTVO BOLNIKOV S HUNTINGTONOVIM BOLEZNIJEM

Naslov: Vrhovčeva cesta 13

1358 Log pri Brezovici

Telefon: 040 397 289

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 tematike.

Tekom let se je pokazalo, da so najbolj smotrna in uspešna predavanja oziroma srečanja za manjše število delavcev v domovih (pribl. 20-30), 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 z enega področja. 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 vezane roke.

Rudolf Jekovac

PREDSEDNIK DRUŠTVA



DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobja vas 153, 2390 Ravne na Koroškem

DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobja vas 153

2390 Ravne na Koroškem

drustvo.fabry@gmail.com

Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo (FB) v letošnjem letu vstopa v svoje 13. leto delovanja. Kot član mednarodnih organizacij Eurordis in Fin vsako leto sodeluje na različnih konferencah. Veliko oskrbo in podporo Društvu nudi Center za zdravljenje FB v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec z multidisciplinarnim pristopom zdravljenja bolnikov. Skupaj s Centrom in donatorji je naše društvo izdalо tudi jubilejni zbornik Fabryjevo srce v treh jezikih. Za svoje nadvse uspešno delovanje je Center za zdravljenje FB leta 2015 prejel državno odlikovanje za zasluge celovitega reševanja potreb bolnikov z redko boleznijo in uveljavitev modela uspešnega in visoko strokovnega zdravstvenega središča.

Fabryjeva bolezen (FB) je redka dedna presnovna bolezen, vezana na kromosom X. Povzroči jo mutacija gena GLA, ki nosi zapis za encim alfagalktozidaza. Pomanjkanje tega encima povzroči bolniku najrazličnejše težave. Znaki so pri vsakem bolniku zelo različni in se pojavijo že v zgodnjem otroštvu. Najbolj pogost zgodnji simptom je pekoča bolečina v rokah ali stopalih ter občasne nevropatske bolečine po okončinah. Temu se pridružujejo še kronična utrujenost, nezmožnost potenza, drobna kožna znamenja rdeče barve (angiokeratomi), vrtoglavica, zvenenje v ušesih ... Bolezen postopno napreduje in pri zadane predvsem delovanje ledvic in srca. Posebno pozornost pa je ob spremljanju te bolezni potreбno namenjati psihičnim vidikom, saj ob pogostih nevropatskih bolečinah in drugih omejitvah potrebujejo bolniki tudi tovrstno podporo.

V Sloveniji je registriranih 39 bolnikov s FB. Vsi pacienti so vključeni v program rednih letnih pregledov v Centru za zdravljenje FB v



Slovenj Gradcu. 18 bolnikov prejema nadomestno encimsko terapijo, ki je pri nas dostopna od leta 2003. To zdravljenje, ki je doživljenjsko, poteka vsakih 14 dni v obliki intravenske infuzije. Izjemnega pomena je zgodnje odkritje bolezni, saj prepozna diagnoza lahko pomeni tudi že odpoved posameznih organov, najpogosteje ledvic.

Vsako leto se člani Društva skupaj z zdravstvenimi delavci Centra srečamo na enodnevni ekskurziji, kjer si podelimo nove izkušnje, se hrabrimo in ohranjamo stik v tej naši razširjeni družini. Predvsem pa, tako kot so zapisali člani našega Društva v zborniku Fabryjevo srce: »Verjemite nam, saj navzven delujemo kot popolnoma običajni ljudje, pa vendar v našem telesu in glavi bijemo vsak dan novo bitko za novo zmago.«

Karmen Bizjak Merzel

ČLANICA DRUŠTVA BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNJO



DRUŠTVO DEBRA SLOVENIJA – DRUŠTVO OSEB POVEZANIH Z BULOZNO EPIDERMOLIZO

SO OB ROJSTVU PRAVILA IGRE RES ZA VSE ENAKA?

BULOZNA EPIDERMOLIZA (EB)

Rane, na katerih se premnogokrat ustavijo začudenii pogledi. Na videz drugačni, v svojem bistvu pa imajo osebe z EB enake želje in pričakovanja kot vsi ljudje. Bolnike z bulozno epidermolizo, ki potrebujejo 24 urno nego, poznajo redki, vendar živijo blizu nas in z nami.

Bulozna epidermoliza je zelo redko, težko genetsko obolenje, ki ga poleg poškodbe kože spremišča še niz drugih spremiščajočih 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 sluznicu, 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 sluznicu, solzene oči; ob večjih erozijah morajo osebe z EB za dva do tri dni ostati v zatemnjeni sobi. Zožan imajo požiralnik, zato včasih že tekočina povzroči hude bolečine, rane v ustih in na ustnicah pa dodatno otežijo prehranjevanje in odpiranje ust.

Bulozno epidermolizo, skupino redkih dednih obolenj krhkosti kože (1:30.000), povzročajo mutacije v 13 različnih strukturnih genih. Skupno jim je, da gre za gene, ki kodirajo proteine kože, ki imajo ali povezovalno vlogo med različnimi plastmi kože (delujejo na nivoju tkiva, npr. kolagen VII, integrini) ali pa gre za proteine skeleta celic kože (npr. keratini, plektin, različne komponente dezmosomov).

Mutacije v tarčnih genih prizadenejo strukturo in funkcijo teh proteinov, ki se navzven kažejo kot izredna krhkost kože. V Sloveniji obstaja raziskovalna skupina na Medicinskem centru za molekularno biologijo na Medicinski fakulteti Univerze v Ljubljani, ki jo vodi doc. dr. Mirjana Liović. Z znanstveno raziskovalnim delom na tem področju, od bazičnih raziskav vezanih na vzročnike bolezni, do iskanja novih terapevtskih načinov za lajšanje simptomov bolezni ter terapijo se ukvarjajo že 17 let.

Zaradi redkosti je bolezen mnogim neznana. V Sloveniji je trenutno 42 obolelih, od tega 7 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. Poslanstvo Društva Debra Slovenija je informiranje o novostih in dosežkih na področju vsakodnevne nege in simptomatskega zdravljenja, pomoč pri pridobivanju ustreznega sanitetnega materiala, vitaminov, prehranskih dodatkov, vključuje pa tudi usposabljanje ustreznega strokovnega tima za spremljanje obolelih, formiranje referenčnega centra za bulozno epidermolizo, pomoč pri izobraževanju in socializaciji, organizacijo zdravljenj doma in v tujini ter zbiranje sredstev za delovanje društva.

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

Polona Zakošek

PREDSEDNIČKA DRUŠTVA



DRUŠTVO
BOLNIKOV Z
LIMFOMOM

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM

OSEBNA IZKAZNICA

Društvo bolnikov z limfomom, v katerem združujemo predvsem bolnike z limfomom in diseminiranim plazmocitom 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 plazmocitom Myeloma Patients Europe. Uradni sedež društva je na naslovu Vodnikovo naselje 1, Ljubljana, kjer pa nimamo organiziranih uradnih ur. Prisotni smo tudi na spletu na naslovu www.limfom.si.

CILJI IN NALOGE DRUŠTVA

Društvo smo ustanovili z namenom, da bi bolniki, ki so kalvarijo od postavitve diagnoze, zdravljenja in ozdravitve že doživelji, pomagali bolnikom, ki so se na tej poti šele 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 plazmocitom 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 gripe ali prehlad. Podobno je tudi z diseminiranim plazmocitom, ki ima prav tako simptome, ki jih lahko zamenjamo s katero drugo manj nevarno boleznjijo. V ta namen smo izdali že nekaj zloženk in brošuric.

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

POMEMBNJEŠ AKTIVNOSTI DRUŠTVA

V svoji kratki zgodovini je društvo izvedlo številne aktivnosti tako za člane kot za širšo javnost. Med aktivnostmi naj izpostavimo

vsakoletno obeleževanje Svetovnega dneva ozaveščanja o limfomu – World Lymphoma Awareness Day (WLAD), ki ga obeležujemo 15. septembra; nadalje izvedbo Peticije za boljšo dostopnost do bioloških zdravil, ki smo jo leta 2005 predali ministru za zdravje. Ministru za zdravje smo poslali tudi odprto pismo za nakup sodobne diagnostične naprave PET-CT in dosegli njen nakup. Soorganizirali smo nekaj konferenc za bolnike in širšo javnost, med drugim dve konferenci Skupaj zmoremo vse v Cankarjevem domu. Sicer pa v društvu za člane in njihove svojce vsako leto organiziramo piknik, izlete, strokovna predavanja in občasno tudi ustvarjalne delavnice.

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.

Blaž Kondža

PREDSEDNIK DRUŠTVA



DRUŠTVO BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Srednja Kanomlja 66, SI-5281 Spodnja Idrija

www.gaucher-drustvo.si

info@gaucher-drustvo.si

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. Hkrati pa je najpogosteja med okoli 50 dednimi presnovnimi »boleznimi 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 glukoce-rebrozidaza) 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. 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. Za

zdravljenje Gaucherjeve bolezni je na voljo tudi terapija za zmanjšanje količine substrata (glukocerebrozida), kjer je zdravilo v obliki kapsul za peroralno uporabo.

V Sloveniji živi 21 bolnikov z Gaucherjevo boleznijo; trije se zdravijo pri prim. dr. Majdi Benedik-Dolničar na Pediatrični kliniki, ostali pa pri prof. dr. Samu Zveru na Interni kliniki.

Bolniki z Gaucherjevo boleznijo 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 postavljenim 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 bolnike in jim biti v pomoč pri njihovih morebitnih težavah. Spremljamo novosti na področju Gaucherjeve bolezni in o njih obveščamo bolnike in zdravnike. Organiziramo t. i. Dneve bolnikov, kamor povabimo zdravnike, da nam spregovorijo o Gaucherjevi bolezni. Taka srečanja so tudi priložnost za medsebojno spoznavanje in izmenjavo izkušenj med bolniki in zdravniki. Skupaj z društvom iz sosednjih držav organiziramo regijska srečanja bolnikov, aktivni pa smo tudi v Evropski zvezi Gaucher (www.eurogaucher.org), ki združuje društva bolnikov z Gaucherjevo boleznijo z vsega sveta in s katerimi si skupaj prizadevamo za izboljšanje kakovosti življenja bolnikov.

dr. Irena Žnidar

PREDSEDNICA DRUŠTVA BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNJO



SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L & L

PISARNA: Dunajska cesta 106, 1000 Ljubljana, T: +386 (0)40 240 950

SEDEŽ: Povšetova 37, 1000 Ljubljana

limfom.levkemija@gmail.com

www.limfom-levkemija.org

www.najboljsanovica.si

Združenje ima status humanitarne organizacije, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstvenega varstva.

SKUPAJ NA POTI DO ZDRAVJA

Zdravljenje težke bolezni predstavlja pot v neznano tako za bolnika kot za njegove svojce. Kljub številnim informacijam, ki so na razpolago, le redki bolniki resnično vedo, kaj jih čaka na poti odkrivanja, zdravljenja in okrevanja po bolezni. Pomembno vlogo pri obveščanju in pomoči ima tudi Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L & L (v nadaljevanju: Združenje L & L). Pomoč in podpora nudimo številni člani združenja, ki z veseljem delimo svoje izkušnje z vsemi, ki jih potrebujejo.

V Združenju L & L povezujemo bolnike z limfomom, levkemijo, diseminiranim plazmocitomom, mielodisplastičnim sindromom in drugimi oblikami krvnih bolezni, svojce, prijatelje in zdravstvene strokovnjake. Prizadevamo si za pravočasno odkrivanje bolezni, najsodobnejše oblike odkrivanja in zdravljenja bolezni, celostno obravnavo in oskrbo bolnika, za kakovostno življenje z boleznijo in po njej, za pomoč svojcem bolnikov ter za krepitev zdravja in zdrav način življenja.

Člani Združenja L & L prihajamo iz vse Slovenije. Trenutno nas je 500. Naše bolezni ali bolezni naših svojcev so nadvse različne, izkušnje

odkrivanja, zdravljenja in okrevanja po bolezni prav tako, zato si lahko na srečanjih med seboj uspešno pomagamo, bodrimo drug drugega, si pomagamo nositi breme bolezni ter se skupaj veselimo dobrega počutja in kakovostnega življenja z boleznjijo in po njej.

Združenje L & L je aktivno in prepoznavno po številnih odmevnih in uspešnih programih, projektih, akcijah in ozaveščevalnih kampanjah. Aktivni člani pri razvijanju novih in upravljanju obstoječih programov in projektov sledimo potrebam, ki jih zaznamo med bolniki, svojci, zdravstvenimi strokovnjaki in v širši javnosti. Največ pozornosti posvečamo prav pomoči bolnikom, ki so v procesu odkrivanja bolezni, zdravljenja ali potrebujejo oporo pri življenu z neozdravljivo boleznjijo ali posledicami agresivnega zdravljenja.

Redno sodelujemo z različnimi strokovnjaki in institucijami, aktivno zastopamo bolnikove interese in pravice ter poskušamo vplivati na zdravstveno politiko, da bi bila bolj naklonjena bolnikom v času odkrivanja, zdravljenja in okrevanja po bolezni.

Aktivno sodelujemo na različnih domačih in tujih posvetih ter okrogleh mizah o boleznih, zdravljenju, zastopanju bolnikovih pravic, uspešnem delovanju organizacij bolnikov ter zdravstveni politiki. Skozi članstvo v mednarodnih združenjih društev bolnikov aktivno sodelujemo v projektih s področja hematologije in onkologije. Pripravljamo, organiziramo in vodimo različne nacionalne kampanje osveščanja o boleznih, pomenu njihovega zgodnjega odkrivanja in zdrevemu načinu življenga ter sodelujemo v mednarodnih ozaveščevalnih kampanjah.

Nekaj rednih letnih programov, projektov in aktivnosti, ki se med seboj prepletajo in dopolnjujejo s ciljem celostne in kakovostne pomoči bolnikom in svojcem:

OSEBNA POMOČ BOLNIKOM IN SVOJCEM

Združenje L & L ima na Dunajski cesti 106 v Ljubljani svojo pisarno, kamor lahko pridejo bolniki in svojci na osebni pogovor s članom združenja, redno pa tudi na skupinske posvete z zdravstvenimi strokovnjaki s področja hematologije, onkologije in drugih zdravstvenih področij. V pisarni so obiskovalcem na razpolago številne informativne publikacije za različne bolezni. Pisarna je tudi prostor, v katerem se med člani razvijajo nove zamisli za projekte in dejavnosti, ter prostor za medsebojna druženja.

POSVETOVALNICA S STROKOVNJAKOM

Združenje L & L organizira večje (do 30 udeležencev) in manjše (do 10 udeležencev) brezplačne POSVETOVALNICE S STROKOVNJAKOM. Posvetovalnice bolnikom in svojcem omogočajo, da se v pozitivnem in mirnem okolju, izven bolnišnice ali ambulante ter v krogu zdravnika in skupine udeležencev posvetujejo o svojih vprašanjih in morebitnih strahovih in izvedo vse tisto, kar so morda pozabili vprašati zdravnika v ordinaciji ali na oddelku. Posvetovalnica s strokovnjakom je tudi priložnost za kakovostno izmenjavo izkušenj med udeleženci ob strokovni podpori strokovnjaka. Udeležba na delavnici je brezplačna in je na razpolago vsem, ne glede na članstvo v Združenju L&L.

Informacije o terminih posvetovalnic in strokovnjakih, ki vodijo posamezno posvetovalnico, so objavljene na spletni strani www.limfom-lev-kemija.org ali na voljo po telefonu na telefonski številki 040 240 950.

INFORMATIVNI DOGODKI

Združenje L & L trikrat letno organizira celodnevna informativna srečanja bolnikov, svojcev in strokovnjakov – L & L INFO DAN, kjer potekajo zanimiva predavanja, posvetovalnice in posveti med udeleženci. Udeležba je možna za vse zainteresirane, ne glede na članstvo v Združenju L & L.

INFORMATIVNE PUBLIKACIJE

Uredništvo, založništvo in distribucija tiskanih in elektronskih informativnih publikacij o boleznih, zdravljenju ter obvladovanju težav, ki jih prinaša kronična bolezen, je ena pomembnih dejavnosti združenja. Publikacije nastajajo v sodelovanju s slovenskimi strokovnjaki s področja hematologije, onkologije in drugih področij zdravstva.

Združenje je izdalo več različnih vodnikov in drugih publikacij za bolnike, med drugim:

- Vodnik za bolnike z ne-Hodgkinovim limfomom (NHL);
- Vodnik za bolnike s Hodgkinovim limfomom (HL);
- Vodnik za bolnike s kronično limfocitno levkemijo (KLL);
- Vodnik za bolnike s kronično mieloično levkemijo (KML);
- Vodnik za bolnike z mielodisplastičnim sindromom (MDS);
- Vodnik za bolnike z diseminiranim plazmocitomom (DP);
- Knjižica Nevtropenija in
- Knjižica Pozne posledice zdravljenja limfomov.

Brezplačne publikacije so na voljo v hematoloških in onkoloških ambulantah ali na bolniških oddelkih v UKC Ljubljana, na Onkološkem inštitutu Ljubljana, v UKC Maribor in v splošnih bolnišnicah v Celju, Slovenj Gradcu, Murski Soboti, Novem mestu, Izoli in Novi Gorici, kjer so nameščena L & L INFO STOJALA. Publikacije so v tiskani ali v elektronski obliki na voljo tudi v pisarni združenja, prek spletnega obrazca na www.limfom-levkemija.org ali po elektronski pošti limfom.levkemija@gmail.com ali tel. 040 240 950.

SPLETNA STRAN ZDRUŽENJA L & L

Spletna stran Združenja L & L www.limfom-levkemija.org ponuja aktualne novice o projektih in aktivnostih združenja, o novostih s področja zdravljenja bolezni, vabila na dogodke, kontaktne podatke, informacije o boleznih, njihovem odkrivanju in zdravljenju ter informacije o združenju in njegovemu delovanju. Na spletni strani so tudi spletni obrazci, prek katerih lahko naročite brezplačne elektronske publikacije o boleznih in zdravljenju ali zastavite vprašanje strokovnjaku s področja hematologije, onkologije in klinične psihologije. Prižadevamo si, da publikacijo ali odgovor v najkrajšem možnem času prejmete na svoj elektronski naslov.

Spletna stran nudi tudi dostop do treh spletnih forumov na združvenem portalu Med.Over.Net, ki jih prostovoljno moderirajo in administrirajo člani Združenja L&L. Dostop do forumov Limfom in levkemija, Kako živeti z rakom in Pravna pomoč bolnikom z rakom je mogoč preko spletne strani Združenja L&L ali direktno preko združvenega portala www.med.over.net.

MEDNARODNE AKTIVNOSTI ZDRUŽENJA L & L

V Združenju L&L smo tudi mednarodno zelo aktivni . Sodelujemo v številnih evropskih projektih in osveščevalnih akcijah s področja hematologije in onkologije, namenjenih bolnikom in širši javnosti, saj želimo dobre primere iz prakse in izkušnje od drugod prenesti tudi med slovenske bolnike in javnost. Aktivno – tudi z lastnimi predavanji in predstavitvami svojih projektov – sodelujemo na mednarodnih konferencah za bolnike in strokovnjake, kjer redno pridobivamo informacije o najsodobnejših oblikah odkrivanja bolezni, novih zdravilih ali oblikah zdravljenja, kar nam pomaga, da se v Sloveniji lahko kako-vostno in sočasno z zahodno-evropskimi smernicami zavzemamo za najsodobnejša zdravljenja bolnikov s hemato-onkološkimi boleznimi.

Združenje L & L je član naslednjih mednarodnih organizacij društev bolnikov:

- Lymphoma Coalition (<http://www.lymphomacoalition.org/>),
- Myeloma Patient Europe (<http://www.myelomapatientseurope.org/>),
- CML Advocates Network (<http://www.cmladvocates.net/>) in
- The MDS Alliance (<http://www.mds-alliance.org/>).

OSVEŠČEVNALA KAMPAJNA #NAJBOLJSANOVICA

Združenje L & L je 15. septembra 2015, na svetovni dan limfoma, z novinarsko konferenco, okroglo mizo in razstavo portretov ambasadorjev kampanje #najboljsanovica začelo obsežno akcijo osveščanja o limfому, levkemiji, diseminiranemu plazmocitomu in mielodisplastičnemu sindromu.

Z navdihajočimi zgodbami ambasadorjev-bolnikov, nekdanjih bolnikov, zdravnikov, medicinskih sester in zdravstvenih tehnikov-, ki se dnevno spopadajo s temi težkimi boleznimi, želimo na spletni strani www.najboljsanovica.si ter preko brošur v zdravstvenih domovih, bolnišnicah in lekarnah javnost seznaniti s ključnimi simptomi in znaki bolezni, pomenom hitrega ukrepanja in potekom zdravljenja. Prav tako želimo javnost seznaniti s pomenom zgodnjega odkrivanja bolezni ter skrbi za lastno zdravje, aktualnim bolnikom in svojcem pa skozi pozitivne izkušnje ambasadorjev kampanje vlti potreben pogum, zaupanje v uspeh zdravljenja in optimizem za soočenje s težko potjo do NAJBOLJŠE NOVICE – ozdravitve, zazdravitve, dobrega izvida...

Zgodbe poguma, upanja in navdiha so zbrane v besedi, sliki in z videoposnetki na spletni strani kampanje <http://www.najboljsanovica.si>, kjer so predstavljene tudi bolezni, njihovi znaki in simptomi. NAJBOLJŠA NOVICA osvešča tudi na Facebooku, kjer jo najdete v skupini SKUPAJ NA POTI DO ZDRAVJA.

Uspeh številnih projektov, akcij in dogodkov za bolnike in javnost je povezan s skupnimi prizadevanji številnih aktivnih članov našega združenja, ki v svoje prostovoljno delo vlagajo svoje znanje z različnih področij dela, osebne izkušnje ali izkušnje svojca z boleznjijo, dobro voljo in čut do sočloveka.

Kristina Modic

PREDSEDNICA



DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE

CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA

Skrajšano ime: Društvo CF

Naslov: Troštova ulica 5, 1292 Ig, Slovenija

Elektronska pošta: info@drustvocf.si

Spletna stran: <http://www.drustvocf.si>

TRR: 02098-0258366891

Davčna št.: 39229521

Predsednica: **Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav.**

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

NAMEN DRUŠTVA

Organizirana pomoč vsem bolnikom s cistično fibrozo za doseg višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju teh bolnikov. Društvo je zagovornik pravic bolnikov in njihovih družin na vseh področjih. Sodeluje s podobnimi domačimi in mednarodnimi organizacijami, opozarja pristojne državne organe oziroma javne institucije na problematiko bolnikov z redkimi boleznimi in njihovih družin ter ozavešča javnost o življenjsko ogrožajoči redki bolezni.

CISTIČNA FIBROZA

Najpogostejša, avtosomno recesivna genetska bolezen, ki se izrazi pri otroku, če prejme okvarjen CFTR-gen od obeh staršev. Zaradi mutacije gena oboli približno 1 od 5.000 novorojenih, mutacijo pa nosi vsak 25. človek. Danes je poznanih že več kot 1.800 različnih mutacij. Osnovna okvara pri cistični fibrozi je moteno prehajanje natrijevih in kloridnih ionov v celicah vrhnjice, ki prekriva zunanje in notranje površine organov. V pljučih sta posledici te motnje relativno pomankanjanje vode in manjša učinkovitost odstranjevanja sluzi z migetalkami sluznice, t.i. mukociliarnega čiščenja, kar ustvarja ugodne razmere za razvoj kroničnih pljučnih okužb, ki postopoma uničujejo pljuča.

Glavni vzrok obolevanja in umrljivosti je bolezen pljuč, zato je ob hudo napredovanji bolezni edina možnost presaditev pljuč. Prisotni so tudi simptomi bolezni prebavil, jeter in žolčnika. Pomembna okvara jeter je posledica zapore žolčnih vodov, kar lahko vodi v cirozo jeter. V primeru napredovanja bolezni je potrebna presaditev jeter. Kot sekundarni bolezni sta prisotni slatkorna bolezen in zmanjšana kostna gostota. Bolniki s cistično fibrozo imajo lahko prizadet nosni organ, ki otežuje dihanje skozi nos, poslabša voh, povzroča kronični sinuzitis in nosno polipozo. Lahko pride tudi do okvare notranjega ušesa zaradi ponavljanja se uporabe nekaterih intenzivnih antibiotikov. Zdravljenje je usmerjeno v preprečevanje pljučnih okvar in podhranjenosti, zato je potrebna vsakodnevna respiratorna fizioterapija ter visokokalorična prehrana in dodatki. S tem omogočamo primerno kakovost življenja, dokler ne bo na voljo gensko zdravljenje za prisotne mutacije, s katerim se bo popravila osnovna bolezenska okvara.

Obeti za večji napredek v zdravljenju cistične fibroze v prihodnosti so dobri, do takrat pa je treba ohraniti čim bolj čista pljuča in omogočiti čim kakovostnejše življenje bolnikom s cistično fibrozo in njihovim družinam.

V skladu z evropskimi priporočili in standardi za oskrbo bolnikov s cistično fibrozo, ki so bili v lanskem letu posodobljeni, je treba tem bolnikom zagotoviti celostno in celovito zdravstveno obravnavo v okviru centra za cistično fibrozo, kajti multidisciplinarni pristop in sodelovanje med specializiranimi zdravniki za cistično fibrozo ter drugim osebjem izboljšuje kakovost življenja bolnikov. Zato je prognoza te bolezni po podatkih iz tujine sedaj toliko boljša, ker se večina bolnikov s cistično fibrozo zdravi v posebnih centrih z visoko-kakovostno oskrbo, pri katerih sodeluje ekipa različnih strokovnjakov,

med katerimi so zdravniki specialisti (pediatri, internisti, pulmologi, infektologi, mikrobiologji), specializirane medicinske sestre, fizioterapevti, dietetiki, socialni delavci, klinični farmacevti in psihologi. Ker je cistična fibroza bolezen, ki prizadene več organskih sistemov, pri njenem zdravljenju pogosto sodelujejo tudi zdravniki z drugih specjalističnih področij (gastroenterolog, endokrinolog, otorinolaringolog, ginekolog). Tako je v zdravljenje cistične fibroze na terciarnem nivoju vključen širok krog specialistov, katerih delo usklajuje zdravnik, ki je izkušen v zdravljenju cistične fibroze. Nekateri vidiki zdravljenja se od obdobja dojenčka prek obdobja otroštva do odrasle dobe spremi-njajo, toda osnovni pristop ostaja enak.

NAJPOMEMBNEJŠE AKTIVNOSTI DRUŠTVA

V društvu izvajamo različne programe, ki služijo kot pomoč bolnikom in njihovim družinam.

Izvajamo programe ohranjanja telesne zmogljivosti bolnikov, svetovanja in pomoč bolnikom in njihovim družinam, informiranja in izobraževanja, vse za dosego višje kakovosti življenja bolnikov.

Z osveščanjem strokovne in druge javnosti o redkih boleznih, med katere spada cistična fibroza, želimo osvestiti ljudi in javne institucije, da bi prepoznali tudi potrebe bolnikov z redkimi boleznimi, ki niso množične. V ta namen društvo izvaja različne aktivnosti, izdaja publikacije, video, ažurno vzdržuje spletno stran društva, organizira delavnice, strokovne posvete, srečanja in izobraževanja, kajti le ozaveščeni ljudje pravilno skrbijo za svoje zdravje in znajo bolezen obvladovati. To jim zagotavlja osnovno dostojanstvo in preživetje ter jim omogoča samostojnost in bistveno spremembo v kvaliteti življenja. Z ažurnim vzdrževanjem spletne strani društva omogočamo sprotne informa-cije, tudi z objavljanjem elektronskih publikacij.

Ker je cistična fibroza najpogostejsa življenjsko ogrožajoča bolezen, je izredno pomembno svetovanje, še posebno v primeru poslab-šanja zdravstvenega stanja bolnika, ko bolezen tako napreduje, da je potrebna presaditev pljuč.

Društvo opozarja na vzpostavitev in vodenje nacionalnega regis-tra bolnikov z redkimi boleznimi, ki bi služil kot pomoč pri medi-cinskih raziskavah ter izboljšanju oskrbe in zdravljenja teh bolnikov. Podatki, ki se zbirajo v evropskem registru za cistično fibrozo omo-gočajo spremeljanje zdravljenja bolnika s cistično fibrozo skozi celotno življenjsko obdobje. Namen tega registra je zbiranje podatkov zaradi



epidemioloških raziskav in primerjalnih vidikov cistične fibroze ter o njenem zdravljenju v sodelujočih državah, s čimer se vzbodbuja nove standarde za cistično fibrozo. Podatki iz registra so uporabljeni za presojo o tem, kateri načini zdravljenja so učinkovitejši in kako se oskrba izboljšuje, ugotavljanje novih trendov (npr. porasta novih okužb ali zapletov) in načinov oskrbe bolnikov s cistično fibrozo. Zavzemamo se tudi za vzpostavitev centra za cistično fibrozo na nacionalni ravni za vse bolnike s cistično fibrozo v Sloveniji.

Društvo vsako leto aktivno sodeluje v evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi, ki poteka sredi novembra. Namen tega tedna je, da bi v celotni Evropi seznanili širšo javnost o cistični fibrozi. Ker so posledice te bolezni daljnosežne, se trudimo, da bi vsi skupaj več storili za bolnike s cistično fibrozo, izboljšali njihov položaj in način zdravljenja.

Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav.

PREDSEDNICA DRUŠTVA



DRUŠTVO ZA PLJUČNO
HIPERTENZIJO SLOVENIJE

DRUŠTVO ZA PLJUČNO HIPERTENZIJO SLOVENIJE

Naslov: Slovenska cesta 29, Ljubljana

Email: dbph.slovenije@gmail.com

Spletna stran: <http://www.pljucna-hipertenzija.si/>

NAMEN DRUŠTVA IN CILJI

Društvo za pljučno hipertenzijo Slovenije je združenje slovenskih bolnikov pljučne hipertenzije. Ustanovljeno je bilo leta 2011 v Ljubljani kot neprofitno društvo bolnikov.

Društvo je bilo osnovano z namenom povezovanja bolnikov, s čimer jim je bila omogočena možnost izmenjave informacij, izkušenj in priporočil. Z rastjo društva in povezavo z Evropskim združenjem bolnikov s pljučno hipertenzijo Pulmonary Hypertension Association Europe (PHA Europe) se je naše prvotno poslanstvo razširilo tudi na dejavnosti ozaveščanja o bolezni, promoviranja optimalnih standarjev nege bolnikov, zagotavljanja dostopnosti vseh odobrenih terapij zdravljenja bolezni, spodbujanja novih raziskav na področju zdravljenja bolezni in svetovanja ter izobraževanja mlajših društev članic PHA Europe na področju nekdanje Jugoslavije.

KAJ JE PLJUČNA HIPERTENZIJA?

Pljučna hipertenzija je bolezensko stanje z značilnim povišanim krvnim tlakom v pljučnem žilju. Posledično mora srce črpati proti vedno večjemu pritisku in je vedno bolj obremenjeno. Vzroki za nastanek pljučne hipertenzije so številni in pogosto neznani. Pogosteje oblevajo mlajše ženske in ljudje, ki že imajo kakšno osnovno bolezen.

Bolezni vezivnega tkiva, jeter, prirojene bolezni srca in okužba z virusom HIV so nekateri dejavniki, ki lahko pripomorejo k nastanku pljučne hipertenzije. Bolezen je v redkih primerih lahko tudi dedna. Najpogostejsa oblika bolezni se pojavlja pri bolnikih, katerim se v globokih venah nog tvorijo krvni strdki. Ti strdki se odtrgajo in potujejo po ožilju do pljučnega žilja, kjer se zagozdijo. Tako se lumen pljučnih žil začne postopoma ožiti.

Zgodnja diagnoza je pri pljučni hipertenziji ključnega pomena. Le z zgodnjo diagnozo lahko bolniku omogočimo najboljšo kakovost življenja. Zdravniki pogosto niti ne pomislijo na pljučno hipertenzijo kot možno diagnozo, saj so simptomi, ki so značilni za pljučno hipertenzijo, značilni tudi za mnoge druge bolezni, ki so bolj pogoste.

Simptomi, ki so značilni za pljučno hipertenzijo, so zadihanost, utrujenost, občutek omedlevice, ob fizičnem naporu pa lahko bolniki izgubijo zavest. Pri bolnikih z bolj napredno obliko bolezni so prisotne tudi bolečine v prsih, modra barva ustnic, izkašljevanje krvavega izpljunka in otekle noge. Bolniki večkrat navajajo, da imajo težave pri hoji po stopnicah. Bolniki s pljučno hipertenzijo se niso zmožni ukvarjati s športom.

OZAVEŠČANJE O BOLEZNI

Simptomi pljučne hipertenzije so zelo nespecifični. Pogosto se pojavljajo tudi pri mnogo bolj prepoznavnih bolezenskih stanjih. Kadar zdravniki obravnavajo bolnika s pljučno hipertenzijo prepogosto pozabljamajo na to zahrbitno bolezen. Prepozno diagnosticiranje bolnikov je zato po mnenju našega društva največja težava pljučne hipertenzije v Sloveniji. Trenutna terapija zdravljenja je namreč veliko bolj uspešna pri bolnikih, ki so še v začetnih stadijih bolezni.

POUČEVANJE O BOLEZNI

Živeti s pljučno hipertenzijo je težavno in zahteva konstantno prilaganje življenjskega sloga bolnikov na njihovo degenerativno stanje. Naše društvo si prizadeva širiti koristne in točne informacije med naše člane, njihove znance, prijatelje in družinske člane kot tudi širši javnosti. Naša spletna stran in Facebook stran zagotavljata konstanten

vir posodabljalajočih se informacij o obolenju in življenju z njo. Zelo pomembne informacije zagotavljajo tudi brošure za bolnike in skrbnike, ki smo jih v letu 2014 prevedli v slovenski jezik.

POMOČ DRŽAVAM NEKDANJE JUGOSLAVIJE

Stanje zdravljenja pljučne hipertenzije je na območju držav nekdanje Jugoslavije precej slabše kakovosti v primerjavi s Slovenijo. Večina teh držav nima urejenih vseh oblik zdravljenja, ki so trenutno na voljo. Slovenija je bila prva država, ki je izmed omenjenih držav ustanovila društvo. Kot prva je tudi dobila asistenta s strani PHA Europe. S svojimi izkušnjami poskušamo pomagati vsem bolnikom v omenjenih državah s svetovanjem, priporočili in tudi donacijami v obliki medicinskih aparatur.

SEZNANjanje BOLNIKOV O OBSTOJU DRUŠTVA

Zaradi hitro napredajoče bolezni, ki navzven ni vidna, se bolniki s pljučno hipertenzijo pogosto počutijo izolirane. Raziskave so pokazale, da bolniki s pljučno hipertenzijo potrebujejo tudi psihosocialno pomoč. Bolnike poskušamo seznaniti o obstoju društva s sodelovanjem s specialisti pulmologi in kardiologi, tako da zdravnike spodbujamo, da njihove na novo diagnosticirane bolnike napotijo k nam.

SVETOVNI DAN PLJUČNE HIPERTENZIJE

Bolnikom s pljučno hipertenzijo se je prepovedano ukvarjati s športom, saj lahko pretirana fizična dejavnost nepopravljivo vpliva na razvoj njihove bolezni. Tematika dogodkov, ki smo jih društva na svetovni dan pljučne hipertenzije organizirali širom Evrope na pobudo PHA Europe, je bila športno obarvana. Športniki so se ukvarjali z raznoraznimi športnimi dejavnostmi namesto bolnikov, ki tega več ne zmorejo ali jim je slednje prepovedano.

Naše društvo je pri tovrstnem dogodku sodelovalo že tretje leto zapored. V preteklem letu smo že drugič organizirali kros po Mostecu. Navdušeni smo, da se je našega krosa, ki je potekal 3. maja, udeležilo približno 200 tekačev. Zaradi velikega števila prijavljenih otrok smo organizirali tudi kros za otroke.



Za vzdušje na dogodku so skrbeli glasbena skupina Gino & bend, ter otroška animatorka Živka Nagajivka, ki so čez celoten dogodek zabavali množice. Za dodatno ozaveščanje o bolezni smo poskrbeli s 6-minutnim testom hoje ter razstavnim eksponatom slik otroške slikarske šole Angels Art. Na našo pobudo so otroci omenjene slikarske šole pred našim dogodkom ustvarjali zebre.

Tadeja Ravnik

PREDSEDNICA DRUŠTVA

VIRI IN DODATNE INFORMACIJE NA SPLETU

Europa



Dostop do zakonodaje Evropske unije

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0847:SL:NOT>



<http://www.ema.europa.eu/>

Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)

http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WC0b01ac0580028e30&jsenabled=true



<http://www.europlanproject.eu/>



<http://www.eurordis.org/>



<http://www.ojrd.com/content/3/1/33>

The European Rare Disease Therapeutic Initiative:

A partnership between academic research institutions and pharmaceutical companies to promote therapeutic research on rare diseases
<http://www.erdi.org>



DONATORJI

Najlepše se zahvaljujemo vsem donatorjem,
ki so omogočili tisk knjižice.



M A R O R P

DRUGA NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI, ponedeljek, 29. 2. 2016, Brdo pri Kranju

Častni pokrovitelj srečanja je predsednik Republike Borut Pahor

URA	PROGRAM
9.00-9.30	Registracija udeležencev
9.30-9.35	Kompleksnost redkih bolezni (uvodni pozdrav)
9.35-9.40	Redke bolezni stopajo iz anonimnosti v širšo javnost (uvodni pozdrav)
9.40-10.00	Evropske referenčne mreže
10.00-10.20	Program nacionalne kontaktne točke za redke bolezni
10.20-10.40	Akcijski načrt na področju redkih bolezni za leto 2016
10.40-11.00	Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji-predstavitev ciljnega raziskovalnega projekta 2015-2017
11.00-11.30	ODMOR
11.30-11.50	Nove možnosti hitrejšega razvoja zdravil za redke bolezni v EU
11.50-12.10	Kako pridejo zdravila sirote do bolnikov ter možnosti vključevanja v raziskovalne študije?
12.10-12.30	Pomen regista redkih bolezni za stroko, bolnike in zdravstveni sistem-primer dobre prakse
12.30-12.50	Model multidisciplinarno obravnave bolnika z redko boleznjijo
12.50-13.10	RAZPRAVA
13.10-14.00	Delavnica 1: Evropske referenčne mreže, aktivnosti zdravstvenih ustanov
13.10-14.00	Delavnica 2: Vloga bolnikov pri oskrbovanju skupnosti?
14.00-15.00	KOSILO

Dogodek povezuje **ga. Martina Mlakar**, članica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije

PREDAVATELJ/ICA

Sandra Tušar, državna sekretarka Ministrstva za zdravje RS

prof. Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

prof. dr. Borut Peterlin, dr. med.,

Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana

asist. Sara Bertok, dr. med, asist. mag. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.,

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

mag. Bernarda Kociper, Ministrstvo za zdravje RS

doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.,

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

prim. Martin Možina, dr. med.,

Center za klinično toksikologijo in farmakologijo, UKC Ljubljana

dr. Andreja Čufar, mag. farm., Javna agencija RS za zdravila in
medicinske pripomočke

prof. dr. Janez Jazbec, dr. med, asist. dr. Barbara Faganel, dr. med.,

Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo,
Pediatrična klinika UKC Ljubljana

prim. Bojan Vujkovic, dr. med., Splošna bolnišnica Slovenj Gradec

prof. dr. Borut Peterlin, dr. med.,

Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana

prof. Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije



Izdajatelj:
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije
2016

