



**Z RAZISKAVAMI
SO MOŽNOSTI
NEOMEJENE**

DAN REDKIH BOLEZNI 2017
28. FEBRUAR



SEDMA IZDAJA



REDKE BOLEZNI

28. FEBRUAR 2017



VSEBINA

Uvodni pozdrav	5
Milojka Kolar Celarc , ministrica za zdravje	
Upanje za bolnike z redkimi boleznimi je stvarno.	7
Jože Faganel , predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije, v 70. letu življenja s hemofilijo težke stopnje	
Vključenost bolnikov v raziskave.	9
Majda Slapar Podpredsednica Združenja za redke bolezni Slovenije Predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	
Vrednost medicinskih inovacij	11
mag. Julijan Naskov, dr. med. Generalni direktor Alpe Adria Celgene International Holding Corporation, Podružnica v Sloveniji	
Redke bolezni – primer prirojenih presnovnih bolezni	12
Mojca Žerjav Tanšek, Urh Grošelj, Tadej Battelino UKCL – Pediatrična klinika, Kl. odd. za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Ljubljana	
Redke bolezni v otroški nevrologiji.	21
Valentina Prevc¹, Karmen Zrnec¹, asist. dr. Maja Jekovec-Vrhovšek², dr. med., prof. dr. David Neubauer^{1,2}, dr. med. 1 Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, 2 UKCL, Pediatrična klinika, Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Ljubljana	
Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v klinični hematologiji v Sloveniji	23
dr. Peter Černelč, dr. med. Predstojnik Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana	
Redki raki	25
prof. dr. Branko Zakotnik, dr. med. Onkološki inštitut Ljubljana	
Bulozna epidermoliza	28
izr. prof. dr. Mateja Dolenc-Voljč, dr. med. specialistka dermatovenerologije, Dermatovenerološka klinika, UKC Ljubljana	
Bolnik – bolniku, psihološka podpora in svetovanje	32
Majda Slapar Predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	

Opredelitev redkih bolezni	37
Kaj je redka bolezen?	37
Koliko redkih bolezni poznamo?	37
Kaj so vzroki in značilnosti redkih bolezni?	38
Kakšne so medicinske in družbene posledice redkosti teh bolezni?	38
Kakšen napredek pričakujemo pri diagnostiki in zdravljenju redkih bolezni?	39
Zdravila za zdravljenje redkih bolezni – zdravila sirote	40
Definicija	40
Evropske uredbe na področju zdravil sirot	40
Dostopnost zdravil sirot v Evropi	41
Poročilo o raziskavah redkih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in pot naprej	43
Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 2015	43
Dejavniki raziskav in razvoja	44
Inovativna zdravila podaljšujejo preživetje	46
Življenje z boleznijo	49
Definicije redkih bolezni glede na države	50
Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za redke bolezni	52
Mednarodna srečanja o redkih boleznih v letu 2017	57
Dodatek 1	58
Seznam zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Evropi	58
Dodatek 2	70
Sodelujoča društva bolnikov	70
Društva – člani Združenja za redke bolezni Slovenije	70
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	70
Društvo distrofikov Slovenije	81
Društvo hemofilikov Slovenije	85
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo	87
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije	89
Društvo bolnikov s Huntingtonovo boleznijo	91
 Druga sodelujoča društva bolnikov z redkimi boleznimi	92
Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije	92
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L	97
Društvo za cistično fibrozo Slovenije	103
Društvo bolnikov z Gaucherjevo boleznijo Slovenije	107
Društvo bolnikov z limfomom	109
Društvo za pomoč osebam s Prader – Willijevim sindromom	111
Viri in dodatne informacije na spletu	112
Donatorji	113
Program	114

UVODNI POZDRAV

SPOŠTOVANI

Dan redkih bolezni obeležujemo od leta 2008 vsako leto na zadnji dan v mesecu februarju, torej 28. ali 29. februarja. Naj se najprej zahvalim Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi, ki je angažirano in nesebično organiziralo strokovna srečanja ob dnevu redkih bolezni v letih med 2012 in 2014. V letu 2015 smo uspeli končno združiti moči in pripraviti prvo nacionalno konferenco ob tem pomembnem dnevu, na kateri sodelujejo mnogi slovenski, pa tudi tuji strokovnjaki.

V zadnjih nekaj letih je glas bolnikov z redko boleznijo izrazito vplival na evropske zdravstvene politike, predvsem s Priporočilom Sveta Evropske Unije o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni iz leta 2009. Odzvala se je tudi Slovenija; Ministrstvo za zdravje je skupaj s strokovnjaki pripravilo Načrt dela na področju redkih bolezni, v letošnjem letu pa Načrt tudi aktivno udeležamo. Pri tem nam pomaga delovna skupina, sestavljena iz medicinskih ekspertov ter seveda tudi predstavnikov pacientov in ki bo, upam, pospešila realizacijo plana.

Redke bolezni so opredeljene kot bolezni, ki prizadenejo največ 5 oseb na 10.000 prebivalcev. Zavedati se moramo, da ob do sedaj odkritih 7.000–8.000 različnih redkih bolezni, to lahko pomeni preko 100.000 oseb v Sloveniji. Gre namreč za raznoliko skupino bolezenskih stanj, ki imajo pogosto skupne značilnosti kroničnega, napredujočega, degenerativnega in včasih življenjsko ogrožajočega poteka. Zavedamo se, da so med skupnimi značilnostmi tovrstnih bolezni tudi globok psihosocialni vpliv na paciente in svojce ter včasih zahtevna zdravstvena obravnava.

Termin redke bolezni v slovenskem prostoru torej skorajda ni več neznanka. Tretja nacionalna konferenca poudarja pomen dneva redkih bolezni v novi razsežnosti, ponuja priložnost za strokovno razpravo, prikaz aktivnosti na področju redkih bolezni različnih inštitucij. Seznanili se bomo z novostmi pri strokovni obravnavi nekaterih redkih bolezni, obenem pa bomo skupaj poiskali odgovore na morebitna pereča vprašanja bolnikov pri iskanju zdravstvene oskrbe in uveljavljanja njihovih pravic.



Večino pacientov z redkimi boleznimi uspešno obravnavamo v Sloveniji. Kljub temu na tem področju še orjemo ledino, tako kot druge evropske države. Verjamem, da bomo s pomočjo Načrta še okrepili izboljšali dejavnosti na tem področju.

Skupaj za družbo zdravlja je naš moto, za katerega upam, da bo bolnikom prinesle nove možnosti diagnosticiranja, sledenja, zdravljenja, pa tudi rehabilitacije.

Prepričana sem namreč, da lahko le s sodelovanjem in razumevanjem, kako obsežno in zahtevno nalogo smo si zadali, uredimo celosten sistem zdravljenja redkih bolezni tako, da bo dosežen naš skupen cilj – zadovoljen pacient, ki je aktiven in enakovreden član družbe.

Milojka Kolar Celarc

MINISTRICA ZA ZDRAVJE

UPANJE ZA BOLNIKE Z REDKIMI BOLEZNIMI JE STVARNO

Zgodovina je učiteljica pravi latinski rek. Nekateri trdijo, da drži, drugi, da se iz zgodovine nismo ničesar naučili. Zadnje pesimistično stališče velja za naš odnos do vojne, kar drži. Tudi zgodovino medicine bi lahko razbiral z negativističnimi očmi, ko bi spremljali odnos znanstvenih elit do odkritij, ki so spremenila tok medicine in življenje brezupno zbolelih, njihovo cinično zanikanje odkritja in roganje izumiteljem.

A eno drži. Iz zgodovine medicine se bodoči zdravniki morejo podučiti o empatiji zdravnikov vseh zgodovinskih obdobj do bolnikov, o empatiji, ki je več kot »sočutje«. Od nekdaj je bila gonilo napredka misel, da se ne moremo sprijazniti z boleznijo, da je treba premagati njeno brezupnost, da je treba iskati skriti vzrok, katerega bo potem moč preprečiti. Tako je odkritje nekdaj nevidnih bacilov, pri čemer so se izumitelju Kochu brutalno posmehovali »akademiki«, spodbudilo na eni strani iskanje zdravil, da bi »nasprotovali« njihovemu škodljivemu »življenju« v človeškem telesu – antibiotikov in tako npr. zlahka premagali pljučnico, za katero je uradna medicina nekdaj čakala 9. dne, ko se je ali obrnilo na bolje ali je življenje usahnilo. Naslednji korak je bila revolucija s preprečevanjem nalezljivih bolezni s cepljenjem, ki mu danes javnost skuša odvzeti zasluge, saj ni priča strašnemu umiranju, npr. pri davici, ali nenadni trajni ohromelosti zdravih otrok pri otroški paralizi. Tudi odkritja nadomeščanja snovi pri nepravilnem delovanju so množične bolezni za smrt spremenile v obvladljive. Javnost in oblasti so pri množičnih boleznih delo izumiteljev odslej spoštovale.

Le za »redke bolezni« javnost in oblasti niso imele posluha. Je pač tako, da naj se dedne bolezni preprečujejo z odstranjevanjem bolnih zarodkov, tistim, ki se rode z redko boleznijo, pa tako ni pomoči in bi tudi raziskave ne bile rentabilne.

Spet je napredek spodbudila empatija številnih zdravnikov, ki se ob stiku z bolnikom, obsojenim na smrt v določenem času, kot so jih naučili na medicinski fakulteti, niso hoteli sprijazniti s t.i. usodno



prognozo. In ko so iskali za vzroki, so se z njimi seznanili tudi kemiki in prek njih farmacevti. Z vztrajnostjo so odkrivali »zdravila sirote«, ki jih je vsako leto več, zdravila, ki so ob globalnem pristopu k obravnavi tudi rentabilna za proizvajalce.

Zato letošnje geslo, da nudi raziskovanje neomejene možnosti kot zdraviti ali lajšati življenje z redko boleznijo v bližnji prihodnosti. Prav zato sta okrogli mizi o psihološki in duhovni pomoči bolnikom z redkimi boleznimi na eni strani in o etičnih vidikih pri obravnavi redkih bolezni javni opomin »štedoslovcem« v zdravstveni ekonomiji in »preprečevalcem« rojstva potencialno bolnim zarodkom kot populističnim dedičem v zgodovini obsojene evgenike.

Jože Faganel

PREDSEDNIK ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE, V 70. LETU ŽIVLJENJA S HEMOFILIJU TEŽKE STOPNJE

VKLJUČENOST BOLNIKOV V RAZISKAVE

3. NACIONALNA KONFERENCA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE

Dan redkih bolezni sta leta 2008 razglasila združenje EURORDIS in njegov svet nacionalnih zavezništev. Organizacije po vsem svetu v sklopu dneva redkih bolezni sodelujejo pri ustvarjanju dogodkov, ozaveščanju splošne javnosti o redkih boleznih in njihovih učinkih na življenje bolnikov ter njihovih družin. Močan napredek gibanja in mednarodne kampanje dneva redkih bolezni so ustvarili bolniki in organizacije bolnikov, ki ga še vedno vodijo. Raziskave redkih bolezni so ključnega pomena pri zagotavljanju odgovorov in rešitev za bolnike, naj gre za zdravljenje, ozdravitev ali izboljšano oskrbo. To je tudi priložnost, da se prepozna ključna vloga, ki jo lahko imajo v raziskavah bolniki.

Letošnji slogan dneva redkih bolezni je: **Z RAZISKOVANJEM SO MOŽNOSTI NEOMEJENE.** To nam daje priložnost, da se vključijo v raziskave na področju redkih bolezni univerze in študentje, organizacije bolnikov, zdravstveno osebje, raziskovalci, klinične zdravnike pa pozovemo k večjemu vključevanju v raziskave in jim predstavimo pričakovanja bolnikov z redkimi boleznimi.

V letu 2017 je v Sloveniji organizirana že 3. Nacionalna konferenca za redke bolezni, ki bo 28. februarja 2017 in bo potekala v Kongresnem centru Brdo pri Kranju. Organizatorja sta Združenje za redke bolezni Slovenije in Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije. Častni pokrovitelj je predsednik Republike Slovenije Borut Pahor.

Ob dnevu redkih bolezni v Sloveniji beležimo že sedmo organizirano srečanje. Prva srečanja so potekala v organizaciji Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, ki je tudi soustanovitelj Združenja za redke bolezni Slovenije ter njen član. Tako kot vsa leta do sedaj, bo tudi v letu 2017 v izdaji Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije izšla knjižica: Redke bolezni – sedma izdaja, ki bo predstavljena na 3. Nacionalni konferenci za redke bolezni in jo bodo prejeli vsi udeleženci srečanja.



Na konferenci sodeluje 12 društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redkimi boleznimi, strokovno medicinsko osebje, predstavniki vladnih in nevladnih organizacij, predstavniki farmacevtskih družb ter mediji.

3. Nacionalna konferenca za redke bolezni v Sloveniji je uvrščena v seznam številnih dogodkov, ki bodo ob Dnevu redkih bolezni 2017 organizirani po vseh celinah sveta (<http://www.rarediseaseday.org/>).

Majda Slapar

PODPREDSEDNICA ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE

PREDSEDNICA DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

VREDNOST MEDICINSKIH INOVACIJ

Dan redkih bolezni obeležujemo vsako leto na zadnji dan v mesecu februarju. Glavni cilj dneva redkih bolezni je **ozaveščanje o redkih boleznih in vplivu redkih bolezni na življenje bolnikov**. Z aktivnostmi si prizadevamo dvigniti ozaveščenost tako splošne javnosti kot tudi vseh tistih, ki odločajo o redkih boleznih, oblikovalcev politike, javnih organov, predstavnikov industrije, raziskovalcev, zdravstvenih delavcev in vseh, ki imajo resnično interes za redke bolezni.

Prvič se je Dan redkih bolezni obeležil leta 2008 v 18 državah (v Evropi in Kanadi), leto kasneje so se pridružile Združene države Amerike, od leta 2012 tudi Slovenija, ko je Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije pod vodstvom gospe Majde Slapar prvič obeležilo Dan redkih bolezni.

Leta 2016 smo obeležili Dan redkih bolezni v 85 državah po svetu. Vsako leto se akciji pridružijo nove države.

Letos obeležujemo 10. obletnico Dneva redkih bolezni. Tema letošnjega Dneva redkih bolezni so **raziskave**. Slogan je **»Z raziskavami so možnosti neomejene«**.

Raziskave so ključnega pomena in prinašajo upanje milijonom ljudi, ki živijo z redko boleznijo po vsem svetu in njihovim družinam.

Raziskave omogočajo, da spoznamo doslej neznane bolezni in izboljšamo razumevanje bolezni. Zdravnikom omogočajo, da pravilno postavijo diagnozo in dajo bolnikom več informacij o njihovi bolezni. Privedejo do razvoja novih, inovativnih metod zdravljenja.

Medicinske inovacije so veliko upanje za daljše in kakovostnejše življenje in boljše zdravje vseh.

Na podlagi znanja o mehanizmu bolezni na genetski in celični ravni razvijajo zdravila, ki zdravijo ali preprečujejo bolezni. Medicinskim inovacijam lahko pripišemo daljšo pričakovano življenjsko dobo in boljšo kakovost življenja.

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. Julijan Naskov, dr. med.

GENERALNI DIREKTOR ALPE ADRIA
CELGENE INTERNATIONAL HOLDING CORPORATION, PODRUŽNICA V SLOVENIJI

REDKE BOLEZNI – PRIMER PRIROJENIH PRESNOVNIH BOLEZNI

UVOD

Prirojene presnovne bolezni (PPB) so povzročene s spremembami na dednem zapisu (na genih) za sintezo beljakovin, zaradi katerih pomembne beljakovine manjkajo ali so slabše delujoče (npr. celični prenašalci ali encimi). Posledično presnovni procesi v celicah telesa ne potekajo pravilno. Bolezenska slika je torej povzročena s kemijsko nepravilnostjo v telesu. Posledice genskih napak so odvisne od mesta in vloge delujoče beljakovine, kažejo pa se lahko kot nepravilno kopičenje nepresnovljenega substrata, ki se nato bolezensko presnavlja po alternativnih poteh ali kot pomanjkanje produkta te encimske reakcije. Kopičenje nenormalnih presnovkov je škodljivo zaradi izrivanja okoliških celičnih struktur in motenja ostalih procesov v celicah. Bolezenski presnovki so lahko zaradi kemijske sestave tudi toksični ali pa pomanjkanje transportnih beljakovin ogrozi prenos molekul v celici. Z možnostjo hitrejšega odkrivanja novih genetskih vzrokov bolezni se število prepoznanih novih PPB v zadnjih letih hitro povečuje. Še pred 100 leti je medicina poznala le 4 PPB (cistinurijo, alkaptonurijo, pentozurijo in albinizem), v 80. letih prejšnjega stoletja okrog 200, danes pa ta številka že presega število 1000 (1). Gre za monogenske bolezni, ki se v veliki večini dedujejo avtosomno recesivno. Stopnja okvare beljakovine in s tem preostanek delovanja beljakovine pomembno vpliva na težo in čas pojava bolezenskih znakov: bolj je okvarjen gen in posledično odsotna beljakovina, zgodnejši je pojav bolezni in težji je njen potek.

S spoznanji, ki omogočajo zgodnejšo prepoznavo in zdravljenje nekaterih PPB, se je izboljšala prognoza obolelih otrok, zato je pomembno, da na bolezen zdravniki pomislijo in jo diagnostično potrdijo. Uspeh obravnave je pogosto odvisen prav od dovolj zgodaj postavljene diagnoze. Čeprav se posamezne PPB ne pojavljajo pogosto in vse sodijo med redke bolezni, pa gledano v celoti, niso redke. Študije kažejo, da je pojavnost vseh PPB skupaj ocenjena na 1 na 800



do 1400 oseb (2, 3). Če prenesemo to oceno v Slovenijo, potem se vsako leto v Sloveniji rodi vsaj 20 otrok s PPB.

Pri večini obstaja možnost prenatalne diagnostike, kar je ključno tudi za genetsko svetovanje družini.

KAJ RAZUMEMO POD BESEDO »PRESNOVA«?

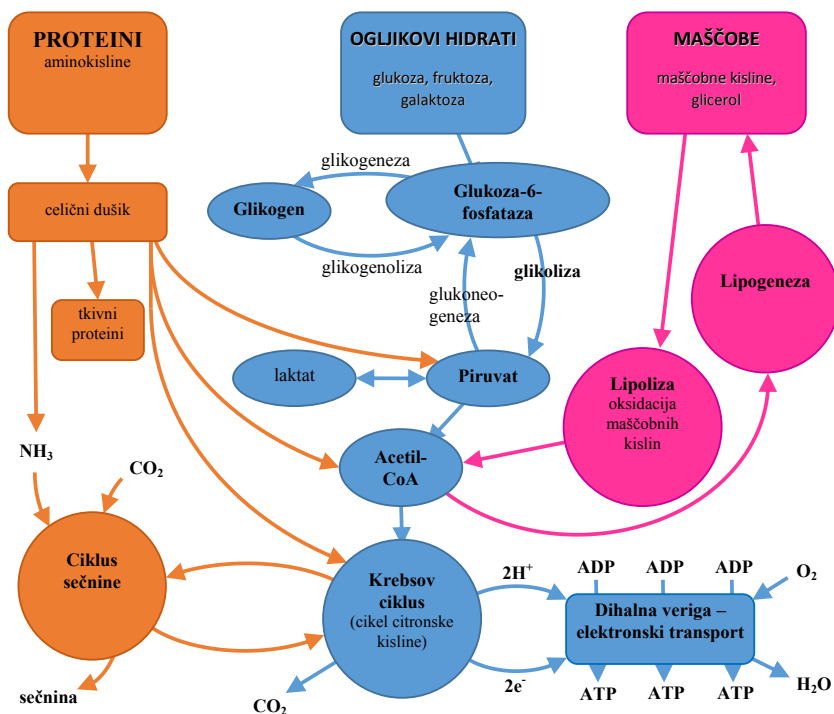
Človeško telo ob vnosu hrane zraste iz 3 kilogramov telesne teže ob rojstvu na končnih 70 kilogramov ali več v odraslosti. Vsa energija in sestavine za rast prihajajo iz hrane. Če analiziramo hrano, vemo, da v telo vnašamo 3 osnovne temeljne sestavine: ogljikove hidrate, maščobe in beljakovine. Dodatno so v živilih še elektroliti, minerali, vitamini in mikroelementi. Iz teh sestavin presnovni procesi ustvarjajo energijo in vse sestavne dele telesa v rasti in razvoju. Težko si je predstavljati, da je več tisoč kemijskih sprememb v telesu pravilno reguliranih, potekajo na točno določenih mestih v celicah in vse potrebne vstopne sestavine pridejo v zadostni količini na pravo mesto, kjer se porabljajo ali spreminjajo iz ene oblike v drugo z razgradnjo in gradnjo.

Pod izrazom **intermediarna presnova (t.i. intermediarni metabolizem)** razumemo številne vzporedno potekajoče reakcije v telesu, kjer se male molekule v biološkem sistemu gradijo, razgrajujejo, spreminjajo ali drugače kemično oblikujejo v mnogih stopnjah in vsako od teh reakcij katalizira drug encim (Slika 1). Organizirane so v t.i. metabolne poti (pot glikolize, ciklusa citronske kisline, dihalne verige) po katerih snov (npr. glukoza) potuje in se na poti z drugimi molekulami spreminja v mnoge vmesne oblike, ki se vključujejo v druge presnovne poti ali pa na koncu služijo nastanku energije. Encimi so ključni regulatorji poteka in hitrosti teh presnovnih poti. Encim se veže s substratom in reakcijskim vmesnikom in spremembe ene molekule potekajo korak za korakom v mnogih stopnjah, saj je le tako lahko celotna metabolna aktivnost telesa nadzorovana in uravnotežena.

KDAJ POMISLIMO, DA IMA OTROK PRIROJENO PRESNOVNO BOLEZEN?

Bolezenska slika različnih PPB je izjemno raznolika in pogosto brez vodilnih znakov in simptomov, ki bi omogočali diagnozo že ob natančnem pregledu bolnika. Že ena sama bolezen ima lahko zelo različne

SLIKA 1. Shema intermediarne presnove: skica presnovnih poti ogljikovih hidratov, maščob in beljakovin.



pojavne oblike, ki so odvisne od stopnje okvare presnovnega procesa v telesu: ob povsem nedejavni presnovni reakciji zbolí že novorojenec in ima lahko zaradi bolezni zelo kratko življenjsko dobo, ali pa se ista bolezen z blagimi in neznajilnimi znaki pojavi šele v odraslosti, kadar je del presnovne aktivnosti določenega encima še ohranjen.

Ker nam v diagnostiki PPB ne more veliko pomagati klinična slika, so glavna orientacija biokemične preiskave telesnih tekočin, predvsem krvi in urina, redkeje likvorja ali samega tkiva organov. Temeljno izhodišče so pregled koncentracije ključnih presnovkov v krvi kot so



glukoza, laktat, amonijev ion, ketoni, aminokislinska sestava plazme, prisotnost acilkarnitinov v krvi, stanje kislosti krvi (t.i. pH krvi s plinsko analizo) in še nekatere druge meritve. Podobno v urinu preverjamo izočene presnovke organskih kislin, aminokislin in nekatere presnovke čezmernega kopičenja v telesu (npr. glikozaminoglikane, oligosaharide). Iščemo stanje hipoglikemije (bolezensko nizka vrednost glukoze v krvi), hiperamoniemije, hiperlaktacidemije, acidoze in druga presnovna stanja ter na podlagi kombinacije različnih vrednosti presnovkov v krvi sklepamo na vrsto bolezenske motnje.

Pri sumu na bolezen kopičenja je potrebno opraviti presejalni test na presnovke v urinu, dokončna diagnoza večine lizosomskih bolezní kopičenja pa je z genetsko potrditvijo bolezní.

Številne PPB, zlasti organske acidemije, motnje v ciklusu sečnine in nekatere bolezní presnove aminokislin, se značilno izrazijo **že v neonatalnem obdobju z znaki akutne življenjske ogroženosti**. Simptomi so odraz toksičnih učinkov nakopičenih presnovkov na osrednje živčevje. Prizadeti otroci so ob rojstvu brez znakov bolezní, saj se presnovki pri plodu v maternici odstranjujejo prek posteljice in jih ustrezno presnovi zdrava nosečnica. Klinična slika se po rojstvu lahko pri novorojencu izrazi z različnim časovnim zamikom po prvih beljakovinskih obrokih mleka in zaradi katabolnega stanja po rojstvu. Najprej se pojavijo težave pri hranjenju in slabša odzivnost, lahko tudi drugi znaki motenega delovanja osrednjega živčevja – motnje mišičnega tonusa, motnje dihanja z dihalnimi premori in krči, kar lahko napreduje vse do kome. Pogosto so prisotni znaki možganskega edema, lahko pa se pojavi tudi možganska krvavitev.

Tudi pri otroku, ki veliko bruha, je potrebno pomisliti na PPB, saj so bili otroci z nekaterimi PPB že zmotno operirani zaradi suma na pilorostenozo.

Pri raziskovanju vzroka za hiperamoniemijo je čas pojava kliničnih znakov pomembna orientacija: v prvih 24-tih urah življenja imajo izražene znake otroci z nekaterimi oblikami organskih acidemij – glutarično acidemijo tipa II, tisti s pomanjkanjem encima piruvat karboksilaze in novorojenčki s prehodno hiperamoniemijo (4–6). Otroci, ki razvijejo klinično sliko po 24-tih urah življenja, imajo ponavadi napako v ciklusu uree ali organsko acidemijo. Napake v ciklusu uree ne spremlja metabolična acidoza, ki je značilnost organskih acidemij (7, 8).

Napake v metabolizmu piruvata ali v respiratorni verigi lahko vodijo v primarno laktatno acidozo (9). Ta stanja niso povezana z vnosom



proteinov in je potrebno nanje pomisliti, v kolikor so organske kisline v urinu normalne.

Hipoglikemija s pridruženimi kliničnimi znaki je pogosta pri napakah v presnovi ogljikovih hidratov in pri motnjah v oksidaciji maščobnih kislin. Med najbolj znanimi PPB s hipoglikemijo so bolezni s kopičenjem glikogena v jetrih – glikogenoza tipa I in III, pri katerih se zaradi pomanjkanja encimov, glukoza ne more sprostiti iz nakopičenega glikogena. Posledično se, zlasti v obdobjih stradanja, pojavljata hipoglikemija in laktatna acidoza, prizadeti otroci pa imajo tudi povečana jetra (10).

Hipoglikemija je tudi vodilni znak pri motnjah glukoneogeneze predvsem pri pomanjkanju encima fruktoza-1,6-difosfataze, kjer je klinična slika podobna kot pri glikogenozah. Hipoglikemija je vodilni znak tudi pri številnih prirojenih napakah v oksidaciji maščobnih kislin. Te napake so pomembne zaradi relativne pogostnosti in variabilnosti klinične slike. Prizadeti bolniki v obdobjih stradanja ne morejo uporabiti uskladiščene maščobe za izvor energije in zato hitro izčrpajo zaloge glikogena. Kljub hipoglikemiji je moteno nastajanje ketonskih teles. Tako je hipoglikemija značilno neketotična. Hipoglikemija je pri teh PPB lahko edini znak ali pa so pridružene biokemične spremembe okvare jeter (11).

Najbolj znana PPB, ki se izrazi z zlatenico, je galaktozemija: zaradi pomanjkanja encima galaktoza-1-fosfat uridil transferaze pride do kopičenja galaktoza -1- fosfata in drugih metabolitov, ki imajo neposreden toksični učinek na jetra in druge organe. Klinični znaki – bruhanje, nenapredovanje na teži in driska, se ponavadi pojavijo proti koncu prvega tedna življenja, ko se otrok prične hraniti z mlekom. Lahko se pojavi hipoglikemija, ali pa so v ospredju klinični znaki s strani osrednjega živčevja (12). Ob kliničnem sumu na galaktozemijo, je prisotnost reducirajočih snovi v urinu brez glukozurije prvi orientacijski laboratorijski test, dokončna potrditev diagnoze pa temelji na dokazu znižane encimske aktivnosti v eritrocitih. Že ob sumu na bolezen je iz prehrane potrebno izključiti galaktozo. Prizadeti otroci imajo v neonatalnem obdobju pogosto sepse povzročene z *Escherichia coli*, v kolikor niso ustrezno zdravljeni, pa imajo znake jetrne bolezni, katarakte in so umsko in gibalno manjrazviti (13).

Hereditarna tirozinemija se prav tako lahko v neonatalnem obdobju izrazi z znaki jetrne bolezni ali celo jetrne odpovedi s koagulacijskimi motnjami. Ob povišanem plazemskem tirozinu in metioninu



in določitvi specifičnega presnovka sukcinilacetona, je dokaz bolezni pomanjkanje encima fumarilacetoacetatne fumarilhidrolaze v limfocitih in fibroblastih obolelih otrok (14).

PPB s hepatomegalijo v obdobju novorojenčka sodijo v dve skupini. Pri boleznih z znaki motenege delovanja jeter in kopičenjem kot so lipidoze (GM-1 gangliozidoza tip I, Gaucher-jeva bolezen, Niemann-Pickova in Wolmanova bolezen, ki imajo vse pridruženo tudi splenomegalijo) so simptomi bolezni drugačni kot pri glikogenozah (pri katerih je vodilni znak hipoglikemija) ali pri mukopolisaharidozah, kjer so v ospredju kognitivni upad in spremembe na drugih organskih sistemih. Najpogostejša od mukopolisaharidoz sta Hurlerjev in Hunterjev sindrom, kje se simptomi in znaki le redko izrazijo v prvem mesecu življenja.

ALI LAHKO OTROKA S PRIROJENO PRESNOVNO BOLEZNIJO PREPOZNAJO S KLINIČNIM PREGLEDOM?

Včasih je veljalo, da prirojenimi sindromi z dobro opredeljenimi diz-morfnimi znaki in strukturnimi spremembami telesa ob rojstvu niso posledica PPB. Sodobno znanje je to trditev ovrglo, saj v redkih primerih nekatere PPB lahko povzročijo strukturne anomalije v razvoju fetusa v maternici. Skupini bolezni, pri katerih gre za encimske napake v peroksisomih in skupina motenj glikozilacije (*CDG – Congenital Disorders of Glycosylation*), sta primer, kjer na diagnozo PPB lahko pomislimo že, ko se otrok rodi. Sem sodijo predvsem Zellwegerjev sindrom in neonatalna adrenolevkodistrofija, kjer pri novorojencu ugotavljamo hipotonijo in dismorfne znake: epikantus, Brushfieldove pege, široko razprte mečave, brazdo štirih prstov ali pa sindrom Peters plus, kjer gre za motnje razvoja zrkla ob prirojeni motnji glikozilacije (15, 16). Tudi otroci z glutarično acidemijo tipa II imajo značilen izgled z visokim čelom, nizko položenimi uhlji, defektom trebušne stene in hipospadijo (17). Dismorfični znaki se pojavljajo tudi pri neka-terih drugih organskih acidurijah in pri pomanjkanju piruvat dehidro-genaze, pri katerem imajo otroci podoben izgled kot tisti s fetalnim alkoholnim sindromom. Predpostavljajo, da alkohol posredno v krvi matere zavira fetalno piruvat dehidrogenazo in pripelje do struktur-nih anomalij podobno, kot če je pri otroku moten sam encim (9).

Smith-Lemli-Opitzov sindrom, pri katerem se pojavljajo ob rojstvu



razcep neba, prirojena srčna napaka, hipospadija, polidaktilija in sindaktilija novorojenca, je prav tako posledica motnje v biosintezi holesterola in sodi med PPB (18).

Pri nekaterih PPB ugotavljamo tudi pomembne strukturne okvare centralnega živčnega sistema, kot je agenezija korpus kalozuma in motnje giracije in je lahko posledica neketotične hiperglicinemije ali motenj glikozilacije (16).

Nekatere lizosomske bolezni s posledično motnjo kopičenja redko lahko povzročijo tudi hidrops ploda.

KAJ JE POTREBNO UKRENITI, ČE PRI OTROKU POMISLIMO NA DIAGNOZO REDKE PRESNOVNE BOLEZNI?

Ob sumu na organsko acidemijo ali napako v ciklusu sečnine pri kritično bolnem otroku je potrebno ukrepati takoj, čeprav dokončna diagnoza še ni potrjena, saj prav takojšnji ukrepi lahko rešijo otroku življenje. Postopki so usmerjeni k dvema ciljema: odstranitev nakopičenih presnovkov organskih kislin in amonijaka in preprečitev katabolizma. Prvo dosežemo z ukinitvijo vnosa proteinov, z uporabo zdravil, ki omogočajo alternativne poti izločanja dušika, včasih pa je potrebna hemodializa in intenzivno zdravljenje v smislu podpore respiratornega in kardiovaskularnega sistema. Katabolizem preprečimo z visokim vnosom glukoze v infuziji. V primerih z izrazito metabolično acidozo je potrebna aplikacija bikarbonata intravensko in spremljanje acidobaznega stanja, v nekaterih primerih organskih acidemij je potrebna dializa ne glede na raven amonijaka v plazmi. Če pride do kliničnega izboljšanja, je potrebno postopno zagotoviti vnos esencialnih aminokislin, kasneje pa se v skladu z končno diagnozo pripravi načrt dolgoročnega zdravljenja, kar je delo v metabolizmu usmerjenih strokovnjakov (19, 20).

Takojšnje ukrepanje pri napakah v oksidaciji maščobnih kislin in transporta karnitina temelji na zagotavljanju zadostnega vnosa glukoze, preprečevanju stradanja, potrebna je omejitev vnosa nekaterih maščobnih kislin in dodatek karnitina.

Ključno je tudi ukrepanje pri epileptičnih krčih novorojenca, ki so v redkih primerih posledica PPB (npr. epilepsija odzivna na piridoksin in folacin), in je takojšnje zdravljenje z visokimi odmerki vitaminov odločilno za obvladovanje epilepsije.

NEONATALNO PRESEJANJE ZA PRIROJENE PRESNOVNE BOLEZNI

Danes ima že večina evropskih držav razširjeno presejalno testiranje novorojencev z metodo tandemsko masna spektrometrija z elektrorazpršilno ionizacijo (electrospray ionization tandem mass spectrometry: ESI-MS/MS). Število iskanih bolezni s to metodo je med državami zelo različno – nekatere presejajo le za dve bolezni (npr. fenilketonurijo in pomanjkanje srednje verižne acil-CoA dehidrogenaze v Švici), druge pa tudi za 20 različnih bolezni (npr. Avstrija) (21). Glede na veliko občutljivost in ločljivost metode pri določanju koncentracij številnih presnovkov v vzorcu na filterskem papirju, je pristop laboratorija v večini centrov selektiven in se pri laboratorijskem odčitavanju sporoča le rezultate za bolezni, ki so uvrščene v seznam presejalnih testov (22).

Statistični podatki o pogostnosti PPB glede na rezultate presejanja se med državami nekoliko razlikujejo, vendar pa kažejo bistveno višje število pacientov, kot jih je imelo diagnozo na osnovi kliničnih znakov (23). Neonatalno presejanje namreč izpostavi bolnike, ki bi sicer bili prepozno odkriti ali pa prava diagnoza sploh ne bi bila ugotovljena, obenem pa odkrije tudi lažje oblike bolezni. Najdemo tudi nekatere PPB, ki v veliki meri ostanejo v življenju brez simptomov (24). Avstrijski zbrani rezultati presejanja 15 različnih PPB z ESI-MS/MS so pokazali skupno pojavnost 1 na 4000 živorojenih, kar pomeni za to državo 114 novih bolnikov s PPB v 5 letih (23).

V Sloveniji še vedno presejamo le za eno PPB: fenilketonurijo. Kljub strokovni utemeljitvi in potrditvi potrebe po razširjenju presejanja še na druge PPB, je postopek uresničenja programa šele na začetku poti.

ZAKLJUČEK

Z napredkom pri prepoznavi in zdravljenju prirojenih napak presnove, se je prognoza mnogih bolezni pomembno spremenila, zato je nujno, da so zdravniki seznanjeni s klinično sliko in diagnostiko.

Zgodnja klinična prepoznavna otrok s PPB, takojšnje ukrepanje in napotitev v center z ustreznimi laboratorijskimi zmogljivostmi, so temeljnega pomena za postavitve diagnoze in uspešno zdravljenje, saj bodo le ustrezno obravnavani bolni otroci imeli koristi, ki jih

ponujajo najnovejša spoznanja pri diagnostiki in zdravljenju PPB. K pravočasnemu zdravljenju bo pomembno doprinesla tudi razširitev programa presejanja novorojencev na v Sloveniji.

Mojca Žerjav Tanšek, Urh Grošelj, Tadej Battelino

UKCL – PEDIATRIČNA KLINIKA, KL. ODD. ZA ENDOKRINOLOGIJO, DIABETES IN PRESNOVNE BOLEZNI, BOHORIČEVA 20, LJUBLJANA

LITERATURA

1. Watts RWE, Cox TA. The inborn errors of metabolism: general aspects. V: Warrell DA, Cox TM, Firth JD, eds. Oxford textbook of medicine, 4th ed, Vol 2, Oxford University Press, 2003:3-9.
2. Applegarth DA, Toone JR, Lowry RB. Incidence of inborn errors of metabolism in British Columbia, 1969-1996. *Pediatrics*. 2000;105(1):e10.
3. Sanderson S, Green A, Preece MA, Burton H. The incidence of inherited metabolic disorders in the West Midlands, UK. *Arch Dis Child*. 2006;91(11):896
4. Goodman SI, Stene DO, McCabe ERB, et al. Glutaric acidemia type II: clinical, biochemical and morphologic considerations. *J Pediatr* 1981; 102: 411-413.
5. Hudak ML, Jones MD Jr, Brusilow SW. Differentiation of transient hyperammonemia of the newborn and urea cycle enzyme defects by clinical presentation. *J Pediatr* 1985;107:712-719.
6. Grosek Š, Derganc M, Ponikvar R, Neubauer D, Primožič J. Severe transient hyperammonemia. *Slov Pediatr* 1995;1-3: 203-4.0.
7. Wolf B, Hsia YE, Sweetman L, et al. Propionic acidemia: a clinical update. *J Pediatr* 1981;99:835-846.
8. Van der Meer SB, Poggli F, Spada M, et al. Clinical outcome and long-term management of 17 patients with propionic acidemia. *Eur J Pediatr* 1996; 155:205-10.
9. Robinson BH, McMillan H, Petrova-Benedict R, Sherwood WG. Variable clinical presentation in patients with deficiency of pyruvate dehydrogenase complex. A review of 30 cases with a defect in the E component of the complex. *J Pediatr* 1987;111:525-535.
10. Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practical guideline. *Genet Med*. 2014 Nov;16(11):e1.
11. Stanley CA. New genetic defects in mitochondrial fatty acid oxidation and carnitine deficiency. *Adv Pediatr* 1987;34:59-86.
12. Welling L, Bernstein LE, Berry GT et al. International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up. *J Inherit Metab Dis* 2016;(v tisku)
13. Fisher K, Koch R, Donnell GN, Wenz E. Developmental aspects of galactosemia from infancy to childhood. *Clin Pediatr* 1980; 19: 38-43.
14. de Laet C, Dionisi-Vici C, Leonard JV et al. Recommendations for the management of tyrosinaemia type 1. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Jan 11;8:8. doi: 10.1186/1750-1172-8-8
15. Wilson GN, Holmes RD, Hajra AK Peroxisomal disorders: clinical commentary and future prospects. *Am J Med Genet* 1998; 30: 771-792.
16. Jaeken J. Congenital disorders of glycosylation. *Ann N Y Acad Sci* 2010; 1214:190-198.
17. Olsen RKI, Andresen BS, Christensen E et al. Clear relationship between ETF/ETFDH genotype and phenotype in patients with multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency. *Hum Mut* 2003;22:12-23.
18. Burton KB. Inborn errors of metabolism in infancy: a guide to diagnosis. *Pediatr* 1998; 102(6): 69-83.
19. Saudubray JM, Ogier de Baulny H, Carpentier C. Clinical approach to inherited metabolic diseases. V: Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G, eds. *Inborn metabolic diseases*. 4th revisited ed, Berlin:Springer Verlag, 2006
20. Žerjav Tanšek M. Prirojene presnovne bolezni. V: Kržišnik C s sodelavci, eds. *Pedijatrija*, Ljubljana, DZS, 2014:181-180-202.
21. Pollitt PJ. Introducing new screens: Why are we all doing different things? *J Inherit Metab Dis* 2007; 30: 423-429.
22. American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system – executive summary. *Pediatrics* 2006;117:S296-3
23. Bodamer OA, Hoffmann GF, Lindner M. Expanded newborn screening in Europe 2007. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30: 439-444.
24. Wilcken B. Expanded newborn screening: reducing harm, assessing benefit. *J Inherit Metab Dis* 2010; 33(Suppl 2):S205-S210.

REDKE BOLEZNI V OTROŠKI NEVROLOGIJI

IZVLEČEK

IZHODIŠČE:

Redke bolezni (RB) so po evropskih merilih tiste, ki se pojavljajo s pogostostjo 1/2.000 oseb in so v zadnjih letih tema številnih raziskovalnih projektov. Redke nevrološke bolezni (RNB) so predvsem izredno pomembne pri otrocih in mladini. Za usmerjeno (pogost drago in zapleteno) diagnostiko je potrebnih veliko kliničnih izkušenj. Otroci z RNB imajo podobno kot drugi otroci s kroničnimi boleznimi, več psihosocialnih težav v primerjavi z njihovimi zdravimi vrstnicami oziroma vrstniki, kar vpliva na kakovost življenja otrok z RNB in njihovih družin. Kot ena od rešitev za manjšo obremenitev družin in otrok in njihovo boljšo kakovost življenja, je oskrba na domu.

NAMEN:

Namen raziskave je bil ugotoviti pogostost pojavljanja RNB pri otrocih do 18. leta starosti v Sloveniji. Zanimalo nas je tudi, kakšna je kakovost življenja otrok z RNB (v določenem časovnem oknu) in ali bi imeli njihovi starši namesto bolnišnične oskrbe raje oskrbo na domu.

HIPOTEZE:

Pogostost RNB je v Sloveniji podobna pogostosti njihovega pojavljanja drugje v Evropi.

Od vseh RNB imajo nevrometabolne in nevrodegenerativne bolezni najhitrejši in najbolj progresiven potek v tem starostnem obdobju.

Kakovost življenja otrok z RNB in njihovih družin je slaba.

Starši si želijo čim več oskrbe na domu in manj bolnišničnega zdravljenja njihovih otrok z RNB.

METODE:

V raziskavo smo vključili 100 otrok z RNB, ki so bili v letu 2015 ambulantno ali bolnišnično obravnavani na Pediatrični kliniki v Ljubljani (PeK). V informacijskem sistemu PeK smo poiskali število otrok z določeno RNB in iz teh podatkov izračunali prevalenco RNB v Sloveniji. Otroke smo glede na njihovo zdravstveno stanje ocenili po



petstopenjski lestvici prizadetosti, prirejeni po C. Cans in sodelavcih. Za oceno kakovosti življenja otrok smo staršem poslali slovensko različico vprašalnika SDQ (*“Strength and Difficulties Questionnaire”*). S starši smo se tudi pogovorili o njihovi želji po oskrbi na domu namesto bolnišničnega zdravljenja.

REZULTATI:

RNB se v Sloveniji pojavljajo s podobno prevalenco kot drugje v Evropi. Povprečna stopnja prizadetosti otrok z RNB je 2,08. Preiskovanci z nevrometabolnimi boleznimi imajo najvišjo stopnjo prizadetosti ($p < 0,010$) v primerjavi z otroci z drugimi RNB. Nismo potrdili, da je kakovost življenja otrok z RNB slaba; 66,7 % staršev si za svojega otroka želi oskrbo na domu namesto bolnišničnega zdravljenja.

ZAKLJUČEK:

Z raziskavo smo prvič dobili epidemiološke podatke o nekaterih RNB v Sloveniji, ki so primerljivi z evropskimi. Nevrometabolne bolezni imajo najvišjo stopnjo prizadetosti med RNB, vendar višja stopnja prizadetosti za otroka še ne pomeni slabše kakovosti življenja. Starši za svojega otroka predvsem želijo manj bolnišničnega zdravljenja in več oskrbe na domu. V prihodnosti se bo potrebno posvetiti nadaljnjemu razvoju programa celostne oskrbe otrok z RB, vključno z oskrbo na domu, in v sklop tega razvoja vključiti kakovostno izobraževanje zdravstvenih in nezdravstvenih delavk in delavcev o RB ter o kazalcih/merilih za ugotavljanje kakovosti življenja teh otrok.

Valentina Prevc¹, Karmen Zrnec¹, asist. dr. Maja Jekovec-Vrhovšek², dr. med., prof. dr. David Neubauer^{1, 2}, dr. med.

NASLOVI AVTORJEV:

¹ MEDICINSKA FAKULTETA UNIVERZE V LJUBLJANI,

² UKCL, PEDIATRIČNA KLINIKA, KLINIČNI ODDELEK ZA OTROŠKO, MLADOSTNIŠKO IN RAZVOJNO NEVROLOGIJO, LJUBLJANA

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

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

Pri pregledu zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so pridobila dovoljenja za promet v dežavah EU (seznam oktober 2016), ugotovimo, da jih je od skupno 90 v letu 2016 14 novih zdravil in sedem od njih za rabo v klinični hematologiji. Le z dvema zdraviloma za zdravljenje diseminiranega plazmocitoma (daratumomab, iksazomib) smo se v Sloveniji seznanili v lanskem letu preko sočutne rabe in klinične raziskave, v tem letu pa jih bomo poskusili razvrstiti v redno rabo.

Nekaterih zdravil sirot iz prejšnjih let še nismo uspeli razvrstiti v uporabo, kot so ponatinib za zdravljenje kronične mieloične levkemije, kjer se je proizvajalec umaknil iz pogajanj o razvrstitvi ter pomalidomid za zdravljenje neodzivne bolezni ali ponovitve diseminiranega plazmocitoma, kjer bomo morali razširiti indikacije uporabe. Samo večja prizadevanja vseh nas, zdravstvenih delavcev in bolnikov za pocenitev do sedaj uporabljenih preizkušenih zdravil ali zamenjava z generičnimi in biološko podobnimi zdravili bo omogočila da bomo imeli dodatni denar za uvajanje novih učinkovitih zdravil.

V zadnjih letih smo bili v hematologiji neutemeljeno zadržani pri uvajanju biološko podobnih eritropoetinov, filgrastimov in generičnega imatiniba, kar ima za posledico da še čaka nekaj zdravil za razvrstitev iz razlogov pomanjkanja finančnih sredstev in previsoke cene zdravil glede na učinkovitost. Po dosedanjih evropskih in naših izkušnjah je uporaba generičnih in biološko podobnih zdravil varna, zdravljenje enako učinkovito, obvezna pa je skrbna sledljivost zamenjave zdravila in takojšnje poročanje o neželenih pojavih. Iz teh razlogov si moramo prizadevati k takojšnji uporabi generičnih in biološko podobnih zdravil, da bomo lahko vključili nova zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni.



Mala učinkovitost starih, praviloma simptomatičnih načinov zdravljenja manj pogostih bolezni, predvsem pa hiter razvoj genetike in molekularne genetike, ki sta omogočila 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, se običajno uspemo dogovoriti za malo koičino zdravila za sočutno rabo, redkeje pa za klinično raziskavo, saj pri večini bolezni zaradi malega števila bolnikov ne zadostimo pogojem vključitve. 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 in Komisije za razvrščanje zdravil pri ZZSZ, ki zagotovi količino zdravila za določeno indikacijo za vse bolnike v državi. Postopek od kliničnega preizkušanja novega učinkovitega zdravila, pa do redne uporabe, traja na žalost še vedno 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 večja odločnost državnih institucij za uvajanje generičnih in biološko podobnih zdravil v čim večji meri, bi zmanjšalo stroške zdravljenja in zagotovilo denar za znatno hitrejšo uvajanje novih učinkovitih zdravil sirot za zdravljenje manj pogostih bolezni, s ciljem ozdraviti določeno bolezen ali pa znatno izboljšati kakovost bolnikovega življenja.

Dr. Peter Černelč, dr. med.

PREDSOJNIK KLINIČNEGA ODDELKA ZA HEMATOLOGIJO UKC LJUBLJANA

REDKI RAKI

UVOD

S staranjem prebivalstva razvitih družb se je pomembno spremenila obolevnost in tudi vzrok umrljivosti. Nekoč infekcijske bolezni, še ne pred kratkim kardiovaskularne bolezni je danes rak v Sloveniji po umrljivosti pri moških že na prvem mestu in drugem pri ženskah (1). Govorimo torej o zelo pogosti bolezni, saj beležimo v Sloveniji letno po podatkih registra raka nekaj več kot 14000 novih primerov (2). Čeprav je danes rak pogosta bolezen, pa lahko zbolimo tudi za takšno vrsto raka, ki je izredno redka. Takrat se pojavi problem že pri postavitvi diagnoze; za zdravljenje velikokrat ni smernic, pogosto pa tudi ni na voljo zdravil. Za rake, ki se pojavljajo pogosto, imamo dobro izdelane diagnostične metode, jih prepoznamo in za njihovo zdravljenje uporabljamo z dokazi podprto medicino, ki temelji na velikih prospektivnih randomiziranih raziskavah. Paradokсно pa ugotavljamo, da je vseh redkih rakov skupaj, če jih seštejemo, kar 22 %, torej vsi skupaj predstavljajo najpogostejšega raka. Podatki o pojavnosti redkih rakov v Sloveniji so natančneje prikazani v Poročilu registrar aka za 2013 (3). Ugotavljajo, da je v Evropski uniji preživetje bolnikov z redkimi raki slabše od tistih s pogostimi, zato so posvetili temu problemu posebno pozornost. V okviru evropskega projekta za obravnavo redkih bolezni se odvijajo tudi projekti za izboljšavo oskrbe bolnikov z redkimi raki (4).

Za redke rake štejemo tiste, zaradi katerih letno zboli na novo <6 bolnikov na 100.000 prebivalcev (incidenca), to je manj kot 120 letno v Sloveniji. Ker se raki nekega organa med seboj razlikujejo po izvoru in histološki sliki, spisek takšnih rakov ni tako preprost, saj lahko npr. rak na dojki predstavlja enega od redkih rakov, v kolikor gre za redko histološko obliko. V prihodnosti, ob novih spoznanjih molekularne biologije, pa se bodo raki še bolj drobili na podskupine glede na vrste mutacij in seveda s tem povezanimi zdravljenji. Zato redke rake torej ne predstavljajo samo npr. otroški raki, sarkomi, rak ščitnice, rak mod, temveč vrsta drugih rakov, ki lahko vzniknejo kjerkoli v telesu. Problem redkih rakov se torej precej razlikuje od redkih dednih bolezni, pristopi so bistveno drugačni, tudi pri dednih raki, ki so seveda zaenkrat tudi redki.



Rezultat evropskega projekta RARECAREnet je seznam vseh redkih rakov, ki ustrezajo zgornji definiciji v populaciji Evropske unije. Cilj nadaljevanja projekta v Evropi je oblikovanje centrov in mreže za pomoč pri diagnosticiranju in zdravljenju bolnikov z redkimi raki.

KAKO OBRAVNAVAMO REDKE RAKE IN KATERE PROBLEME PRI TEM SREČUJEMO V SLOVENIJI

Rak, če izvzamemo levkemije, ki tudi sodijo med redke rake, se lahko pojavi kot tumor kjerkoli v telesu. Logičen in pravilen postopek je, da ugotovimo, za kakšen tumor gre, z odvzemom tkiva; redkeje, če je z manjšim posegom možna odstranitev celotnega tumorja, ga odstranimo (seveda moramo prej opraviti preiskave za zamejitev bolezni) in pošljemo na pregled tkiva. Načrtovanje pravega zdravljenja je namreč odvisno od vrste raka (pregled tkiva) in kirurški poseg ni vedno na prvem mestu. Takšno načrtovanje zdravljenja se po navadi odvija v soglasju multidisciplinarnega konzilija, še bolj je to pomembno, če gre za redke rake. A včasih postopki žal ne gredo po tej poti. Naslednji korak je postavitve pravilne histološke diagnoze iz odvzetega tkiva v čim krajšem času. Za pogoste rake to po navadi ni problematično, pri redkih rakah pa to ni vedno enostavno. Naši patologi v primeru diagnostične dileme pošiljajo vzorce tkiva v tujino na posvet; problem je lahko čas odziva take konzultacije. Če se bodo v okviru evropskega projekta redkih rakov vzpostavile določene poti takšnih konzultacij, bo to vsekakor dobrodošlo. Sledi zdravljenje, ki mora biti pri raku, še posebej pri redkih rakah, dobro načrtovano na multidisciplinarnem konziliju (sestavljenem iz specialistov različnih strok: kirurg onkolog, radioterapevt onkolog, internist onkolog, radiolog, patolog, citolog) in čim prej izvedeno. Na tem področju imamo v Sloveniji na Onkološkem inštitutu Ljubljana izredno dolgo tradicijo, saj so bili multidisciplinarni konziliji pri obravnavi bolnikov z rakom uvedeni in utečeni na OIL leta 1983. To se odraža tudi pri rezultatih preživetja pri nekaterih redkih rakah v Sloveniji, ki so bili v preteklosti celo boljši kot pri pogostih rakah. Te primerjave pa seveda niso vključevale vseh redkih rakov, kot so definirani sedaj, tako da jih ne moremo primerjati s prej navedenim slabšim preživetjem bolnikov z redkimi raki v Evropski uniji. Res pa je tudi, da so se rezultati za pogoste rake v zadnjem obdobju pri nas precej izboljšali. Niso pa vsi bolniki z redkimi raki pred



začetnim zdravljenjem predstavljeni na multidisciplinarnem konziliju; tu je mesto za izboljšave. Tudi tu bi bila koristna vzpostavitev možnosti multidisciplinarnih konzultacij v okviru evropskega projekta, predvsem za rake, ki jih na 2 milijona prebivalcev srečujemo zelo poredko. Kako se bodo te konzultacije, druga mnenja in zdravljenja, ki v določenih državah niso dostopna, izvajala v za to akreditiranih evropskih centrih, so pomembna vprašanja pri nadaljevanju evropskega projekta za bolnike z redkimi raki, RARECAREnet.

Problem pri zdravljenju redkih rakov predstavlja tudi razvoj novih zdravil za redke bolezni, saj se investicija v razvoj takega zdravila farmacevtski družbi povrne počasi ali pa sploh ne. Predvsem se to odraža na otroških raki. Delno se stanje izboljšuje z uvedbo tako imenovanih zdravil sirot (orphan drugs) kakor tudi z globalizacijo trga zdravil. Z razvojem molekularne biologije ter s tem tumorju in bolniku prilagojenega zdravljenja se bo verjetno problem redkih rakov na področju zdravljenja z inovativnimi zdravili izboljšal, saj nove raziskave na tem področju vključujejo bolnike glede na molekularno tarčo, ne več na redko histološko entiteto. Tako bolniki z redkimi raki lahko vstopajo v velike raziskave skupne košare (angl. basket) z bolniki z različnimi raki (lahko tudi pogostimi) vendar z isto molekularno tarčo (t.i. »basket« raziskave).

ZAKLJUČEK

Pomembno je, da ima vsak bolnik, ki zboli za rakom, tudi tisti z redkim rakom, enake možnosti v boju s to boleznijo. Z razvojem molekularne biologije pričakujemo na tem področju nove paradigme. Zato je potrebno posvetiti redkim rakom prav posebno pozornost, da jih pravilno opredelimo in zdravimo.

Prof. dr. Branko Zakotnik, dr. med.

ONKOLOŠKI INŠTITUT LJUBLJANA

Literatura

1. Nichols M et al. Cardiovascular disease in Europe 2014: epidemiological report. *European Heart Journal* (2014) 35.
2. www.slora.si
3. Rak v Sloveniji 2013. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana, Epidemiologija in register raka, Register raka Republike Slovenije, 2016.
4. <http://www.rarecarenet.eu/rarecarenet/>

BULOZNA EPIDERMOLIZA

Med bulozne epidermolize (BE) uvrščamo kožne bolezni, za katere je značilno pojavljanje mehurjev (bul) na koži, ki nastanejo zaradi razcepa v medceličnih stikih ali med povrhnjico in usnjico (epidermoliza). Gre za genetsko povzročene molekularne nepravilnosti v sestavinah epitelnih stikov.¹ Za bolezen je značilna izrazita krhkost in povečana ranljivost kože in pojavljanje mehurjev že po manjših mehaničnih obremenitvah ali poškodbah. Pri nekaterih oblikah BE so poleg kože obbolele tudi sluznice.

HETEROGENA SKUPINA BOLEZNI

Bolezen vključuje spekter klinično in genetsko heterogenih bolezni. Delimo jo v tri skupine: navadno (simpleks) BE, junkcijsko BE in distrofično BE. Pri EB simplex je prisotna okvara v sintezi keratina 5 in keratina 14, ki sestavljata citoskelet (intermediarne filamente) v celicah bazalne plasti povrhnjice. Pri junkcijski obliki je okvarjena sineza laminina 332, ki je sestavni del bazalne membrane (stika med povrhnjico in usnjico). Pri distrofični obliki je prisotno pomanjkanje ali odsotnost kolagena VII, ki tvori sidrna vlakenca, ki omogočajo čvrst stik usnjice s povrhnjico. Z genetskimi analizami je možno bolezen pri vsakem bolniku natančno opredeliti. Pri vsaki od treh skupin so poznane še različne podvrste bolezni. Pri simplex obliki je danes poznanih 15, pri junkcijski 8, pri distrofični pa 11 različnih kliničnih entitet BE.² Bolezni se podedujejo autosomno dominantno ali autosomno receisvno, včasih pa nastanejo spontano.

Prevalenca simplex BE je ocenjena na 4,6 na milijon prebivalcev, junkcijske oblike na 0,4 in distrofične oblike na 0,99 na milijon prebivalcev. Bolezen se pojavlja pri obeh spolih, pri vseh rasah in v vseh geografskih predelih sveta.²

KLINIČNI ZNAKI BOLEZNI

Mehurji in rane se pojavljajo kjerkoli, najpogosteje pa na mehanično bolj obremenjenih predelih kože. Na mestih pritiska ali poškodbe se



v nekaj urah pojavijo mehurji, ki počijo, na njihovih mestih nastanejo boleče rane, ki se celijo več tednov.

Simpleks oblika je blažja, mehurji nastanejo le ob večjih obremenitvah kože, najpogosteje na dlaneh in podplatih, celijo pa se brez brazgotin. Pojavljanje mehurjev je za bolnike zelo moteče in boleče, vendar bolezen ne povzroča splošne prizadetosti ali invalidnosti.

Pri *junkcijski obliki* je potek težji, koža je bolj ranljiva, obsežni mehurji in boleče rane se pojavljajo na različnih predelih telesa, zapuščajo pa stanjšano povrhnjico in brazgotine. Poleg kože so prizadeti tudi nohti, zobje, postopno pa se pridruži tudi izguba las.

Najtežja je *distrofična BE*. Že ob rojstvu se na koži pojavijo obsežni mehurji in rane, ki se celijo z brazgotinami. Pojavijo se že po manjših mehaničnih obremenitvah kože, kakršnim smo izpostavljeni vsakodnevno, na primer pri hoji, delu z rokami, drgnjenju, na mestih pritiska oblačil ali obutve ter ob poškodbah. Nove rane se tako pojavljajo skoraj vsakodnevno na različnih predelih telesa, najpogosteje pa na dlaneh, podlahteh, spodnjih okončinah, obrazu in lasišču. Pogoste so sekundarne okužbe ran. Brazgotine postopoma povzročijo zraščanje prstov rok in posledično deformacije in nefunkcionalnost dlani ter oslabijo tudi funkcijo drugih sklepov na okončinah. Vse to otežuje gibljivost celotnega mišično-skeletnega sistema, postopoma povzroči oslabelost mišic in zgoden pojav osteoporoze.

Pri tej obliki se okvare pojavljajo tudi na sluznicah, predvsem v ustni votlini, žrelu in požiralniku, kar otežuje hranjenje. Pogosto je bolj ranljiva tudi očesna veznica, prizadeti so tudi zobje, nohti in lasje. Pridruži se slabokrvnost, podhranjenost, v otroštvu pa upočasnjena rasti in zaostanek v telesnem razvoju. Težavnost bolezni se z leti povečuje in invalidnost bolnika stopnjuje. Bolniki potrebujejo pomoč pri opravljanju osnovnih življenjskih opravil. Po več letih se na brazgotinsko spremenjeni koži lahko pojavijo maligni tumorji kože (ploščatocelični karcinomi), ki zaradi agresivnosti in možnosti metastaziranja zahtevajo radikalne kirurške posege.^{1,2}

Življenjska doba bolnikov z BE je odvisna od kliničnega podtipa bolezni, kakovosti zdravstvene oskrbe in pogojev za nego v domačem okolju. Pri najtežjih oblikah junkcijske in distrofične BE bolniki lahko umrejo že v otroškem obdobju.

ZDRAVLJENJE

Kljub natančnemu poznavanju vzrokov za BE vzročno zdravljenje zaenkrat ni možno. Temeljni del obravnave bolnikov je nega kože, preprečevanje poškodb in redno spremljanje njihovega zdravstvenega stanja. Ustrezna nega kože izboljša celjenje ran in deloma prepreči sekundarne okužbe in kronične poškodbe kože. Nega kože je zahtevna, poleg izkušenega medicinskega osebja je potrebna tudi pomoč sorodnikov. Uporabljamo različne antiseptične lokalne pripravke in sodobne silikonske obloge za preveze ran. Pogosto so potrebna zdravila za lajšanje bolečin. Potrebno je preprečevanje novih mehurjev in zaščita kože z mehкими oblogami na bolj izpostavljenih predelih telesa, nošenje primerne obutve in boleznι prilagojena telesna aktivnost. Deformacije na prstih rok je pogosto potrebno zdraviti s korektivnimi kirurškimi posegi. Fizioterapijo je potrebno izvajati **že od otroštva dalje**, pod nadzorom fizioterapevta, ki pozna specifičnosti bolezni in vsakega bolnika. Individualno prilagojena telesna aktivnost ohranja aktivnost mišic, gibljivost sklepov, deloma preprečuje deformacije okončin in osteoporozo. Potrebna je prilagojena prehrana z vitaminskimi in drugimi prehranskimi dodatki.

V osnovi je prizadeta koža, sčasoma pa postane telesna prizadetost večorganska, kompleksna in zahteva multidisciplinarno medicinsko oskrbo s sodelovanjem specialistov drugih strok. Sodelujemo s specialisti pediatri, internisti, plastičnimi kirurgi, onkologi, okulisti, specialisti dentalne medicine, fizikalne in rehabilitacijske medicine in psihologi.

V prihodnosti se obetajo nove, genske metode zdravljenja, a so še v fazi preizkušanj. Umetno gojenje kože iz gensko korigiranih celic bolnikov in prekrivanje ran s transplantati tako pridobljene kože se zdi obetavno, v praksi pa se še ne uporablja rutinsko. V fazi preizkušanj je tudi injiciranje zdravih celic (fibroblastov) ali manjkajočih proteinov v kožo, korekcija okvarjenih genov in rekombinantno proteinsko zdravljenje.

KAKOVOST ŽIVLJENJA BOLNIKOV Z BE

Pojavljane mehurjev in ran na koži bolnike spremlja vse življenje. Z novimi ranami se soočajo skoraj vsakodnevno. Bolečina in preveze ran so njihov stalni spremljevalec. Spremembe kože na vidnih predelih telesa bolnike zaznamujejo tudi navzven. Pri težjih oblikah BE se



boleče rane pojavljajo tudi na sluznicah in otežujejo hranjenje. Otroci telesno ne zmorejo dohajati svojih vrstnikov. Pogoste so hospitalizacije. Potreben je boleznimi prilagojen način življenja na več področjih, pri gibanju, telesni negi, prehranjevanju, načrtovanju izobraževanja. Bolniki živijo z zavedanjem, da je bolezen neozdravljiva in zapušča trajne poškodbe kože z brazgotinami in vse večjo odvisnost od pomoči drugih. Ob sebi cel dan potrebujejo pomoč. BE je obremenjujoča tudi za starše in pomembno poseže v življenje družine. Težka telesa prizadetost je za bolnike tudi psihično obremenjujoča. Potrebujejo psihološko pomoč, optimistično naravnano sodelovanje z zdravstvenim osebjem ter podporo in razumevanje v družini in okolju, kjer živijo.

Pomembno podporo bolnikom z BE nudi društvo Debra (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association), ki povezuje bolnike, njihove sorodnike in zdravstvene delavce. Društvo Debra v Sloveniji dobro opravlja svoje poslanstvo. Bolnike in svojce informira o naravi bolezni, ki je zelo redka in o njej težko pridobijo kakovostne informacije. Pripravili so pisno gradivo v obliki zgibank s koristnimi priporočili za bolnike. Pomagajo priskrbeti potrebne količine sodobnega obvezilnega materiala za rane, vitaminov in prehranskih dodatkov. Spremljajo novosti za nego obolele kože, v tehniki prevezovanja ran, novih materialih in možnostih simptomatskega zdravljenja. Sodelujejo z medicinskim osebjem in drugimi strokovnjaki. Bolnikom nudijo pomoč pri socializaciji in izboljšanju kakovosti življenja.³ Prepoznavni znak društva Debra je metulj, ki ponazarja kožo, ki je krhka kot krila metulja.

izr. prof. dr. Mateja Dolenc-Voljč, dr. med. specialistka dermatovenerologije,

DERMATOVENEROLOŠKA KLINIKA, UKC LJUBLJANA

E-naslov: mateja.dolenc-voljc@mf.uni-lj.si

Literatura

1. Kansky A, Miljković J. Genodermatoze. V: Kansky A, Miljković J, Dolenc-Voljč M: Kožne in spolne bolezni. Ljubljana: Združenje slovenskih dermatovenerologov; 2017. p. 286-288.
2. McGrath JA. Genetic Blistering Diseases. In: Griffiths CEM, Barker J, Bleiker T, Chlamers R, Creamer D, eds. Rook's Textbook of Dermatology. 8th ed. Oxford: Blackwell; 2016. p. 71.1-71.31.
3. Društvo Debra Slovenija. Dostopno na spletni strani: http://www.debra-slovenia.si/cms/index.php?o_nas



BOLNIK – BOLNIKU, PSIHOLOŠKA PODPORA IN SVETOVANJE

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije deluje že dvaindvajset let. Iz leta v leto se pojavlja vse več vprašanj bolnikov in njihovih svojcev v vezi z boleznijo za katero so zboleli, potekom zdravljenja, zagotavljanjem ustreznih, najsodobnejših zdravil za zdravljenje in vrsto drugih, osebnih vprašanj. Na vsa strokovna vprašanja bolnike vedno seznanijo zdravniki, ostaja pa še vrsto vprašanj, na katera lahko odgovori samo nekdo, ki je sam zbolel za eno izmed krvnih bolezni, šel skozi ves proces zdravljenja in se uspešno pozdravil. Bolnik potrebuje ustrezne informacije že od samega začetka zdravljenja, ki se po navadi začne z hospitalizacijo. Zato smo se z vodstvom KO za hematologijo UKC Ljubljana že pred osmimi leti dogovorili, da bomo bolniku stali ob strani že od samega začetka zdravljenja dalje. Tako smo začeli z izvajanjem enega izmed programov društva:

BOLNIK – BOLNIKU, PSIHOLOŠKA PODPORA IN SVETOVANJE

Z željo, da bi bolnikom, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni v času hospitalnega zdravljenja z nasveti iz lastnih izkušenj pomagali, kako sedaj naprej.

Ko zbolimo, se za trenutek svet ustavi. Ob spoznanju, da smo zboleli za hudo in lahko tudi smrtno bolezen je spoznanje, da imamo možnost pogovora z nekom, ki je enako bolezen premagal, velikega pomena. Že sama navzočnost bivšega bolnika nam vlije upanja in daje pogum za čas, ki je pred nami.

Proces zdravljenja krvnih bolezni je dolgotrajen in od bolnika zahteva veliko volje in sodelovanja, predvsem pa spoznavanje bolezni ter soočanje z njo. Bolezni ni potrebno razumeti, vedeti pa je dobro, da je sedaj tu, kljub temu, da je nismo povabili, niti se je ne želimo in da je sedaj veliko odvisno tudi od nas samih, kako bo zdravljenje potekalo. Zdravstveno osebje naredi vse, kar je v njihovi moči, veliko moramo narediti tudi sami. Zato v društvu menimo da je čas, ki ga namenimo



bolnikom v času zdravljenja neprecenljiv in v veliko zadovoljstvo nam je, ko vidimo, da bolnikov pogled v bodočnost ni več tako črnogled.

Za dokončno ozdravitev je poleg strokovnega medicinsko zdravljenja potrebna tudi psihološka podpora in pomoč bolniku.

Zdravstveno osebe bolnika in njegove svojce obvesti o diagnozi, poteku, načinu in predvideni dolžini zdravljenja, a kljub temu se pojavlja še veliko vprašanj, na katera lahko odgovori le nekdo, ki je sam zbolel za enako boleznijo, šel skozi ves proces zdravljenja in se uspešno pozdravil. In to smo mi – bivši bolniki.

Vedno se postavi vprašanje: »Zakaj ravno jaz, kako sem napačno živel, da se je to zgodilo meni, kako in koliko časa bo potekalo zdravljenje, kaj bo z mojo družino, kako naj povem otrokom, kakšni so možni zapleti, kako bo, ko bom prišel domov, kaj lahko jem, ali se lahko gibljam, kakšno bo moje nadaljnje življenje, kaj vse se bo spremenilo, kako je z rodnostjo, kako bo z zaposlitvijo oziroma ponovno vključitvijo v delovni proces, kakšno omejitev bom imel, kako me bo sprejela okolica in predvsem, ali bom preživel?«

Na veliko teh vprašanj lahko odgovorimo iz lastnih izkušenj ter izkušenj, ki jih naše društvo ima v 22-letnem delovanju.

Bolniki postavljajo veliko vprašanj, na katera lahko odgovori le zdravnik, zato jim vedno svetujemo, da čim več sprašujejo zdravnike in medicinske sestre o vseh vprašanjih in dvomih, ki se jim porajajo. Velikokrat so vključeni v pogovore tudi njihovi svojci, katere načeloma zanima še več, kot pa bolnika samega. Ravno svojci so velikokrat pobudniki srečanja z nami, saj želijo na čim boljši način sodelovati pri zdravljenju in biti v resnično pomoč. Dogaja se, da svojci že predhodno pokličejo na sedež društva in se dogovorijo za točen dan in uro našega prihoda na oddelek in se do takrat pogovorijo z bolnikom ter mu svetujejo, da je pogovor z nami zanj lahko zelo spodbuden. Vedeti moramo namreč, da se vsi bolniki pa le niso pripravljani o bolezni pogovarjati in želijo to obdobje svojega življenja čimprej pozabiti in nikdar več o tem govoriti.

KAKO POTEKA IZVAJANJE PROGRAMA?

Program izvajamo že osmo leto, kar pomeni, da je član našega društva-bivši bolnik vsak četrtek tekom celega leta, med 16.00 in 20.00 uro (odvisno od števila bolnikov, ki so izrazili željo po pogovoru) prisoten na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana. Medicinske

sestre nam vsak četrtek pripravijo pisni seznam bolnikov, ki si želijo pogovora z nami. Število bolnikov se iz četrтка v četrtek spreminja. Program izvajajo štirje člani društva – bivši bolniki.



MIHAELA UHAN



MILOJKA JAVORNIK



ALENKA RAK



MARJAN HROVAT

V tem času imajo bolniki in njihovi svojci, ki si to želijo, možnost pogovora z nami o vseh nemedicinskih vprašanjih, ki se nanašajo na bolnikovo bolezen. Pogovori so se v začetku izvajanja programa, to je v času, ko so se hematološki bolniki še zdravili na starem Kliničnem oddelku za hematologijo v šestem nadstropju UKC Ljubljana izvajali v za to vnaprej določenem prostoru na oddelku. Vsi tisti bolniki, ki pa jim sam potek zdravljenja to ni dopuščal, da bi zapustili bolniško sobo, pa smo pogovor na priporočilo medicinskega osebja opravili v bolniški sobi. Sedaj, ko se bolniki zdravijo v novem KO oddelku za hematologijo v pritličju UKC Ljubljana, pa se pogovori po navodilih medicinskih sester opravljajo izključno v bolniških sobah.

Zaradi velikega zanimanja izvajanja programa: Bolnik – bolniku, psihološka podpora in svetovanje, smo program v letu 2016 začeli izvajati tudi v UKC Maribor (gospa Irena Lukas) in SB Novo mesto (gospa Anica Kralj Štimec).



IRENA LUKAS



ANICA KRALJ ŠTIMEC



POMEN IZVAJANJA PROGRAMA

Vsi, ki izvajamo ta program smo prepričani, da je čas, ki ga namenimo bolniku neprecenljiv, da svojimi izkušnjami lahko samo dobro vplivamo tako na bolnika kot tudi na njegove svojce, saj že s svojo prisotnostjo, našo vedrino in izredno voljo do življenja damo vedeti, da vse pa le ni tako črno, da nam je uspelo in da ni nobenega vzroka, da tudi njim ne bi.

Iz lastnih izkušenj lahko povemo, kako zelo smo si po potrditvi diagnoze naše bolezni želeli srečati z nekom, ki je imel enako diagnozo in se je uspešno pozdravil. V začetku delovanja našega Društva pred 22 leti namreč ni bilo društev bolnikov, ki bi bolniku stala ob strani, mu dajala upanje in vero v ozdravitev. Že samo dejstvo, da je ozdravljen bivši bolnik tukaj je dragoceno sporočilo, da je bolezen mogoče premagati.

Majda Slapar

PREDSEDNICA DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE



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 opredeljena 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 nepojasnjeno.

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, nevrofibromatozo, 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 nevropatiji, amiotrofični lateralni sklerozi, 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 bolezni že opažamo znaten napredek, ki nas spodbuja in motivira k nadaljnjemu 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 obolenih. 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 obolenih 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.

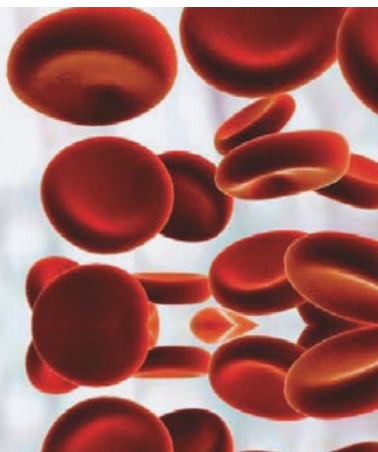
KAKŠEN NAPREDEK PRIČAKUJEMO PRI DIAGNOSTIKI IN ZDRAVLJENJU REDKIH BOLEZNI?

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 napredek 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 življenjsko ogrožajočim ali kroničnim boleznim, za katerimi zbolijo 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 za podelitev statusa zdravila sirote ter opredelila pojma »sorodnega medicinskega produkta« ter »klinične izvirnosti«.

V skladu z evropsko uredbo št. 141/2000 imajo lahko le zdravila, namenjena uporabi pri ljudeh, oznako »zdravil sirot«. Področja veterine, 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>

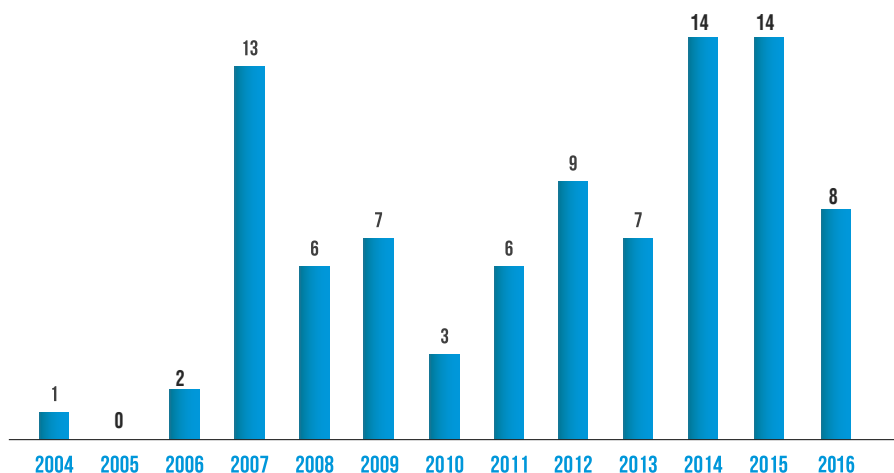
DOSTOPNOST ZDRAVIL SIROT V EVROPI

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.

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



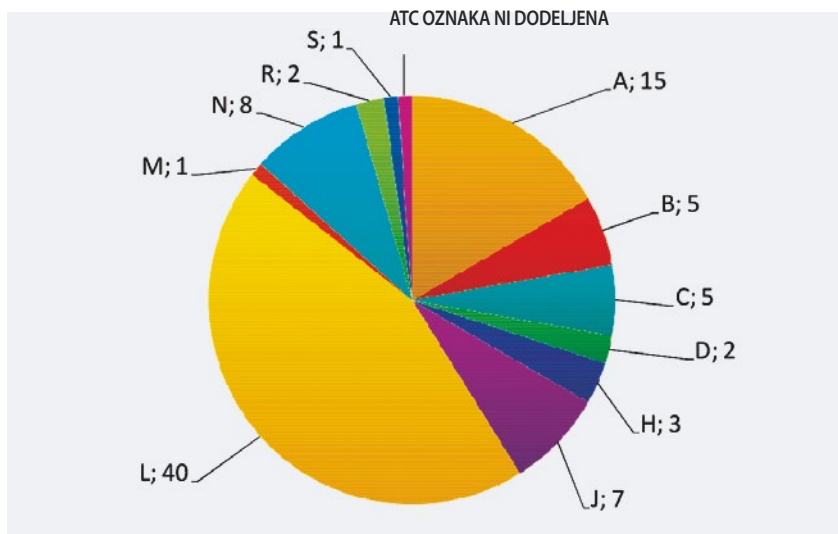
ŠTEVILO ZDRAVIL SIROT V EVROPI Z DODELJENO INDIKACIJO ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI V OBDOBJU 2004–2016 IN EVROPSKIM DOVOLJENJEM ZA PROMET GLEDE NA LETO PRIDOBITVE DOVOLJENJA²



² Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe. October 2016
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 KRVİ IN KRVOTVORNIH ORGANOV
C	ZDRAVILA ZA BOLEZNI SRCA IN OŽILJA
D	ZDRAVILA ZA BOLEZNI KOŽE IN PODKOŽNEGA TKIVA
H	ZDRAVILA ZA BOLEZNI SEČIL IN SPOLOVIL TER SPOLNI HORMONI
J	HORMONSKA ZDRAVILA ZA SISTEMSKO ZDRAVLJENJE-RAZEN SPOLNIH HORMONOV
L	ZDRAVILA ZA SISTEMSKO ZDRAVLJENJE INFEKCIJ
M	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 2016
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

POROČILO O RAZISKAVAH REDKIH BOLEZNI, NJIHOVIH DEJAVNIKI 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 boleznijo ali skupino bolezni. Oboleli za redkimi boleznimi so psihološko, družbeno, ekonomsko in kulturno bolj občutljivi.

Raziskave in razvoj na področju redkih bolezni so intenzivne, vendar terapevtski napredek 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?Ing

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>. Accesé 11/16/12.

DEJAVNIKI RAZISKAV IN RAZVOJA⁶

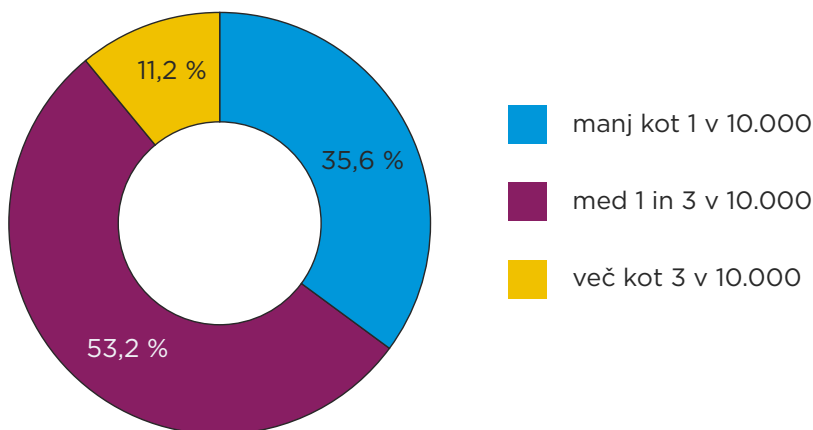
RAZŠIRJENOST REDKIH BOLEZNI KOT DEJAVNIK

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 oznake zdravila sirote.

Objavljeni parametri Odbora za zdravila sirote (COMP) o razširjenosti obolenj kažejo na to, da večina obolenj, za katera so proizvodi pridobili oznako zdravil 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 ravniyo razširjenosti in prijavo za oznako 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.

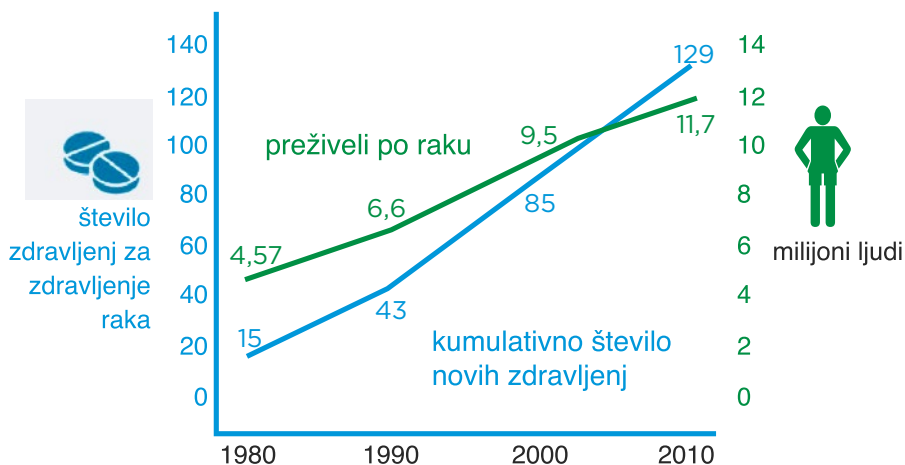
Harald E. Heemstra je poudaril, da so dejavniki, ki so specifični za posamezno bolezen ali razred bolezni zelo pomembni pri prehodu iz raziskav redkih bolezni na razvoj zdravil sirot. Na tej točki lahko izpostavimo redke oblike rakavih obolenj, saj raziskave na področju onkologije, ki se odvijajo na 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 ODOBIL OZNAKO SIROTE (REDKE OBLIKE RAKAVIH OBOLENJ SO OZNAČENE Z ZELENO)

Dodeljena indikacija za zdravljenje redkih bolezni	
zdravljenje akutne mieloične levkemije	31
zdravljenje glioma	24
zdravljenje cistične fibroze	22
zdravljenje raka trebušne slinavke	19
zdravljenje ledvičnega karcinoma	18
zdravljenje akutne limfoblastne levkemije	17
zdravljenje diseminiranega plazmocitoma	15
zdravljenje raka na jajčnikih	14
zdravljenje kronične limfocitne levkemije	11
zdravljenje pljučne arterijske hipertenzije in kronične tromboembolične pljučne hipertenzije	11
zdravljenje karcinoma jetrnih celic	11
zdravljenje Duchennove mišične distrofije	10
zdravljenje kronične mieloične levkemije	8
zdravljenje kožnega T-celičnega limfoma	8
zdravljenje Hodgkinovega limfoma	8
zdravljenje idiopatične pljučne fibroze	8
zdravljenje sarkoma mehkih tkiv	8
zdravljenje amiotrofične lateralne skleroze	7
zdravljenje akutne poškodbe pljuč	6
zdravljenje mielodisplastičnega sindroma	6
zdravljenje tuberkuloze	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.

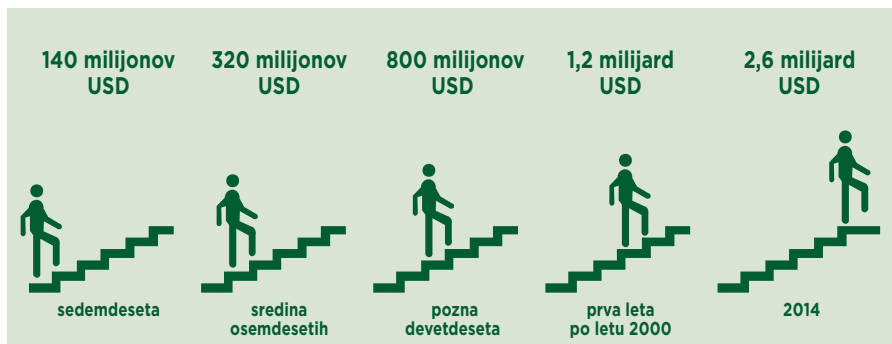
VLAGANJA FARMACEVTSKIH DRUŽB V RAZVOJ IN RAZISKAVE⁸

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%	Celgene	31%
Lilly	21%	Biogen	26%
Takeda	20%	Eisai	22%
Amgen	19%	UCB	22%
Roche	18%	Genzyme	21%
BMS	18%	Daichi Sankyo	20%
Novartis	18%	Astellas	20%
Boehringer Ingelheim	17%	Merck	19%
Astra Zeneca	16%	Otsuka	17%
GSK	15%	Mitsubishi	16%
Pfizer	14%	Allergan	16%
Sanofi	12%	Forest	16%
Bayer	11%	Novo Nordisk	16%
J&J	11%	Chugai	14%
Abbott	11%	Gilead	13%
Baxter	7%	CSL	7%
Teva	6%	Nycomed	7%

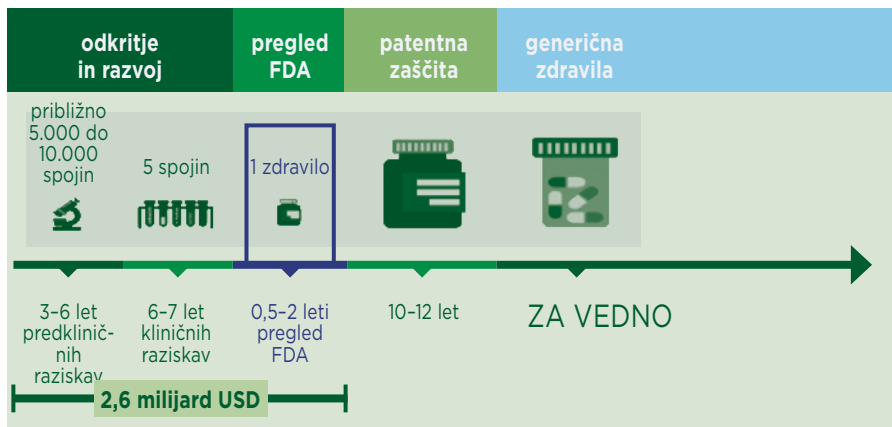


⁸ Vir: Companies annual reports (2010) – Smart Pharma Consulting analysis in Pharma Companies Strategies – Key Facts & Challenges – 2011

STROŠKI RAZVOJA ZDRAVIL ŠE NAPREJ NARAŠČAJO⁹ STROŠKI RAZVOJA NOVE TERAPIJE SO SE V OBDOBJU MED POZNIMI DEVETDESETIMI IN LETOM 2014 VEČ KOT POTROJILI



RAZVOJ MEDICINSKIH INOVACIJ SE 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, Dunwiddie 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/newsfromnci/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 povečujejo 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 življenjska 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 ustanovitvijo 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 sprejele 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.

ZDRUŽENE 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 ogrožujočih 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 zbolijo 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 doseg 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/rdnumbers.pdf+Brugadov+sindrom,+Guillain-Barre+rare+disease&hl=sl&gl=si&pid=bl&srcid=ADGEEShicSyp2WG63mlch_axZSVf5tT8lsjlpzn0cx5gB55_1cvroPbkp8_Esn7B_DZ5vJNJE-5h3ro6yadDrl4ZKcWzWT4g8K0juoWkapE5swspvg1nNWoWRG_CTgXeBF7cssKEK_wmS&sig=AHIEtbRijaY8ZN3FAVZDZSpnyeYiIHG2Q

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

PROJEKTI EU, KI PODPIRAJO SODELOVANJE MED ORGANIZACIJAMI ZA REDKE BOLEZNI²¹

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 okrepiti 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 RAP-SODY. Cilji tega projekta so bili:

1. izmenjati informacije na evropski ravni o načinih 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,

²¹ 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 napredek 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. okrepiti 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 (Belgija, 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 ustrezen, 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 2017

5th Annual ACCELERATE Paediatric Oncology Conference

2.–3. marec 2017, Bruselj, Belgija

Keystone Symposia – Rare and Undiagnosed Diseases: Discovery and Models of Precision Therapy

5.–8. marec 2017, Boston, ZDA

Genomics of Rare Disease

5.–7. april 2017, Cambridge, Velika Britanija

WFH 15th International Musculoskeletal Congress

5.–7. maj 2017, Seoul, Koreja

European Multiple Sclerosis Platform 2017 Spring Conference

19.–20. maj 2017, Atene, Grčija

8th International Conference on Children's Bone Health (ICCBH)

10.–13. junij 2017, Würzburg, Nemčija

2nd World Congress on Rare Diseases and Orphan Drugs

29.–30. junij 2017, London, Velika Britanija

11th European Cytogenetics Conference 2017

1.–4. julij 2017, Firence, Italija

OIOslo2017–13th International Conference on Osteogenesis Imperfecta

27.–30. avgust 2017, Oslo, Norveška

The 9th BIC Conference on hemophilias, rare bleeding disorders, VWD and thrombotic microangiopathies

15.–17. september 2017, Rim, Italija

International Ataxia Research Conference 2017

27.–30. september 2017, Pisa, Italija

3rd Annual Congress on Rare Diseases and Orphan Drugs

30. oktober – 1. november, 2017, San Antonio, Teksas, ZDA

Third edition of the International Primary Immunodeficiencies Congress – IPIC2017

8.–10. november 2017, Dubaj, Združeni arabski emirati

DODATEK 1

SEZNAM ZDRAVIL ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI V EVROPI



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

<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 CD30+ HL at increased risk of relapse or progression following ASCT 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
ALPROLIX	eftrenonacog alfa	Treatment and prophylaxis of bleeding in patients with haemophilia B (congenital factor IX deficiency). ALPROLIX can be used for all age groups.	12/05/2016	Biogen Idec Ltd

NEW

Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe, October 2016
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
BLINCYTO	blinatumomab	Treatment of adults with Philadelphia chromosome negative relapsed or refractory B-precursor acute lymphoblastic leukaemia (ALL) .	23/11/2015	Amgen Europe B.V.
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 - N-acetylglutamate synthase primary deficiency , - isovaleric acidemia , - methymalonic acidemia , - propionic acidemia .	01/06/2011	Orphan Europe S.a.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	Maintenance 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.

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
COAGADEX	human coagulation factor X	Treatment and prophylaxis of bleeding episodes and for perioperative management in patients with hereditary factor X deficiency .	16/03/2016	Bio Products Laboratory Ltd
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.
CRESEMBA	isavuconazole	In adults for the treatment of: - invasive aspergillosis - mucormycosis in patients for whom amphotericin B is inappropriate	15/10/2015	Basilea Medical Ltd
CYSTADANE	betaine anhydrous	Adjunctive treatment of homocystinuria , involving deficiencies or defects in cystathionine beta- synthase (CBS), 5,10-methylene-tetrahydrofolate reductase (MTHFR), cobalamin cofactor metabolism (cbl) . 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.a.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.
DARZALEX	daratumumab	As monotherapy for the treatment of adult patients with relapsed and refractory multiple myeloma , whose prior therapy included a proteasome inhibitor and an immunomodulatory agent and who have demonstrated disease progression on the last therapy.	20/05/2016	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
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

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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
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
GALAFOLD	migalastat	Long-term treatment of adults and adolescents aged 16 years and older with a confirmed diagnosis of Fabry disease (α-galactosidase A deficiency) and who have an amenable mutation.	26/05/2016	Amicus Therapeutics UK 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 tiparovec	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.
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	tasimeletoen	Treatment of Non-24-Hour Sleep-Wake Disorder (Non-24) in totally blind adults.	03/07/2015	Vanda Pharmaceuticals Ltd

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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
NEW IDELVION	albutrepenonacog alfa	Treatment and prophylaxis of bleeding in patients with haemophilia B (congenital factor IX deficiency) . IDELVION can be used for all age groups.	11/05/2016	CSL Behring GmbH
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-immunotherapy. Treatment of adult patients with Waldenström's macroglobulinaemia (WM) who have received at least one prior therapy, or in first line treatment for patients unsuitable for chemo-immunotherapy.	21/10/2014	Janssen-Cilag International N.V.
IMNOVID (ex POMALIDO MIDE 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	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). Severe Primary IGFD is defined by: - height standard deviation score $\leq$ -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. 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.	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 patients with cystic fibrosis (CF) aged 6 years and older and weighing 25kg or more who have one of the following gating (class III) mutations in the CFTR gene: <i>G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N</i> or <i>S549R</i>. Treatment of patients with cystic fibrosis (CF) aged 18 years and older who have an <i>R117H</i> mutation in the CFTR gene	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	Synageva BioPharma Ltd
KETOCONAZOLE 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 as cerebrotendinous 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.	08/04/2014	Retrophin Europe Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
KUVAN	sapropterin dihydrochloride	Treatment of hyperphenylalaninaemia (HPA) in adult and paediatric patients of all ages with phenylketonuria (PKU) who have been shown to be responsive to such treatment. Treatment of hyperphenylalaninaemia (HPA) in adult and paediatric patients with tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency who have been shown to be responsive to such treatment.	02/12/2008	Merck Serono Europe Ltd
KYPROLIS	carfilzomib	In combination with either lenalidomide and dexamethasone or dexamethasone alone is indicated for the treatment of adult patients with multiple myeloma who have received at least one prior therapy.	19/11/2015	Amgen Europe B.V.
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.
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

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
NEXOBRID	concentrate of proteolytic en- zymes enriched in bromelain	Removal of eschar in adults with deep partial- and full-thickness thermal burns.	18/12/2012	Mediowound Germany GmbH
NPLATE	romiplostim	Indicated for adult chronic immune (idiopathic) thrombocytopenic purpura (ITP) patients who are refractory to other treatments (e.g. corticosteroids, immunoglobulins)	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
PROCYSBI	mercaptopamine	Treatment of proven nephropathic cystinosis . Cysteamine reduces cystine accumulation in some cells (e.g. leukocytes, muscle and liver cells) of nephropathic cystinosis patients and, when treatment is started early, it delays the development of renal failure.	06/09/2013	Raptor Pharmaceuticals Europe BV
RAVICTI	glycerol phenylbutyrate	Indicated for use as adjunctive therapy for chronic management of adult and paediatric patients ≥2 months of age with urea cycle disorders (UCDs) including: deficiencies of carbamoyl phosphate-synthase-I (CPS) - ornithine carbamoyltransferase (OTC) - argininosuccinate synthetase (ASS), - argininosuccinate lyase (ASL) - arginase I (ARG) - ornithine translocase deficiency hyperornithinaemia -hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome (HHH) Who cannot be managed by dietary protein restriction and/or amino acid supplementation alone. RAVICTI must be used with dietary protein restriction and, in some cases, dietary supplements (e.g., essential amino acids, arginine, citrulline, protein-free calorie supplements).	27/11/2015	Horizon Therapeutics Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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
REVESTIVE	teduglutide	Treatment of patients aged 1 year and above 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. Treatment of adult patients with relapsed or refractory mantle cell lymphoma .	14/06/2007	Celgene Europe Ltd
SCENESSE	afamelanotide	Prevention of phototoxicity in adult patients with erythropoietic protoporphyria (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 Europharm Ltd
SIKLOS	hydroxycarba- mide	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.
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 (ALL) and lymphoid blast CML with resistance or intolerance to prior therapy.	20/11/2006	Bristol-Myers SquibbPharma EEIG

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
STRENSIQ	asfotase alfa	Long-term enzyme replacement therapy in patients with paediatric-onset hypophosphatasia to treat the bone manifestations of the disease.	28/08/2015	Alexion Europe SAS
STRIMVELIS	autologous CD34+ enriched cell fraction that contains CD34+ cells transduced with retroviral vector that encodes for the human adenosine deaminase (ADA) cDNA sequence from human haematopoietic stem/progenitor (CD34+) cells	Treatment of patients with severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency (ADA-SCID) , for whom no suitable human leukocyte antigen (HLA)-matched related stem cell donor is available.	26/05/2016	GlaxoSmithKline Trading Services Limited
SYLVANT	siltuximab	Treatment of adult patients with multicentric Castlemans 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
TORISEL	temsirolimus	First-line treatment of adult patients with advanced renal cell carcinoma (RCC) who have at least three of six prognostic risk factors. Treatment of adult patients with relapsed and / or refractory mantle cell lymphoma (MCL) .	19/11/2007	Pfizer Ltd

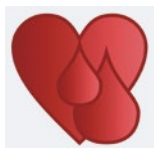
TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
TRANSLARNA	ataluren	Treatment of Duchenne muscular dystrophy resulting from a nonsense mutation in the dystrophin gene, in ambulatory patients aged 5 years and older. 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.	31/07/2014	PTC Therapeutics Ltd
UNITUXIN	dinutuximab	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.	14/08/2015	United Therapeutics Europe Ltd
VIDAZA	azacitidine	Treatment of adult patients who are not eligible for haematopoietic stem cell transplantation with: - 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. Treatment of adult patients aged 65 years or older who are not eligible for HSCT with AML with >30% marrow blasts according to the 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 pulmonary arterial hypertension (PAH) in adult patients of WHO Functional Class (FC) II to III, including use in combination treatment. Efficacy has been shown in idiopathic PAH (IPAH) and in PAH associated with connective tissue disease.	21/04/2008	Glaxo Group Ltd
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. 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.	02/09/2011	Novartis Europharm Ltd

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
VPRIV	velaglucerase alfa	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients with type 1 Gaucher disease .	26/08/2010	Shire Pharmaceuticals Ireland Ltd
VYENDAQUEL	tafamidis	Treatment of transthyretin amyloidosis in adult patients with stage 1 symptomatic polyneuropathy to delay peripheral neurologic impairment.	16/11/2011	Pfizer Ltd
NEW WAKIX	pitolisant	Treatment in adults of narcolepsy with or without cataplexy .	31/03/2016	Bioprojet Pharma
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. An 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-MERCAPTOPURINE 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 Mar S.A.
NEW ZALMOXIS	allogeneic T cells genetically modified with a retroviral vector encoding for a truncated form of the human low affinity nerve growth factor receptor (ΔLNGFR) and the herpes simplex I virus thymidine kinase (HSV-TK Mut2)	Indicated as adjunctive treatment in haploidentical haematopoietic stem cell transplantation (HSCT) of adult patients with high-risk haematological malignancies .	18/08/2016	MolMed SpA
ZAVESCA	miglustat	Treatment of progressive neurological manifestations in adult patients and paediatric patients with Niemann-Pick type C disease .	28/01/2009	Actelion Registration Ltd

DODATEK 2

SODELUJOČA DRUŠTVA BOLNIKOV

DRUŠTVA – ČLANI ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

OSEBNA IZKAZNICA

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Association of patients with Blood Diseases in Slovenia

HUMANITARNO DRUŠTVO KRONIČNIH BOLNIKOV

A humanitarian association of chronic patients

DRUŠTVO, KI 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 bolezni: 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: 510 članov iz vse Slovenije

Predsednica društva: Majda Slapar

Izvršni odbor: Majda Slapar – predsednica,
prim. Jožef Pretnar, dr. med. – podpredsednik in strokovni član,
Marjana Božjak - tajnica, Mihaela Uhan – blagajničarka,
Brigita Avbelj, Matjaž Jurca in dr. Jože Uhan – člani

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

Facebook stran: www.facebook.com/drustvoBKB

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, informiranju 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 20 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 22- letih delovanja društva prve informacije s strani bivšega bolnika prav v naši pisarni. Da je bolnikom in njihovim svojcem še lažje, smo uvedli uradne ure in sicer vsak torek med 11.00 in 15.00 uro na sedežu društva.

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 18-letji 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 informiranost bolnika ter skrbi za ohranitev na novo pridobljenega zdravja.

PROGRAMI DRUŠTVA

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

- so financiranje zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja;
- posebni socialni programi za socialno, finančno in zdravstveno ogrožene bolnike;
- socialne pomoči



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. So financiranje zdravljenja lahko člani društva, ki jim je bilo s sklepom Izvršnega odbora odobreno koriščenje programa, koristijo v vseh zdraviliških v Sloveniji. S izvajanjem preventivnega programa in so financiranjem zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja omogočimo članom društva bolnikom in bivšim bolnikom ohranjanje 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 dodeljevanju sredstev za izvajanje socialnih programov Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije.

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 boleznijo v času bolnišničnega zdravljenja že osmo leto izvajamo program: Bolnik – bolniku, psihološka pomoč in podpora. Program poteka enkrat tedensko na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana in sicer vsak četrtek med 16.00 in 20.00 uro tekom celega leta. Takrat imajo vsi bolniki, ki se zdravijo na oddelku in njihovi svojci, ki si to želijo, možnost pogovora z bivšim bolnikom. Program izvajajo štirje člani Društva- bivši bolniki, ki so se zdravili za eno izmed krvnih bolezni, šli skozi ves proces zdravljenja in se uspešno pozdravili.

Bolniki in njihovi svojcev želijo čim več vedeti o svoji bolezni, zato jih o strokovnih vprašanjih vedno napotimo k zdravniku. Zanimajo jih naše izkušnje, kako smo sami preživljali te težke trenutke, ko se ti resnično za določen čas ustavi življenje. Včasih pa si bolniki želijo samo čas, ki jim ga namenimo, da se lahko odkrito pogovorijo o vseh težavah in strahu, ki jih spremlja v času zdravljenja, saj velikokrat

njihove težave razumemo lahko le tisti, ki smo se sami zdravili za eno izmed krvnih bolezni.

Ker se interes bolnikov po to-vrstnem sodelovanju iz leta v leto povečuje, smo v letu 2016 program: Bolnik-bolniku, psihološka pomoč in podpora razširili še na UKC Maribor in SB Novo mesto. Program izvajata po ena članica Društva- bivša bolnica v vsaki bolnišnici.

4. Izdaja strokovne literature ter društvenih publikacij.

V 22-tih letih delovanja društva smo izdali številne vodnike za bolnike o različnih krvnih boleznih, načinih zdravljenja le teh, zbornikov predavanj ob svetovnem dnevu Redkih bolezni, Dnevu za bolnike in njihove svojce, zloženek v slovenskem in angleškem jeziku ter drugih društvenih publikacij, kot sta Almanah ob 15 in 20 letnem delovanju društva, knjigo zgodb bolnikov: Zgodbe iz šestega nadstropja in predstavljene plakate v slovenskem in angleškem jeziku.

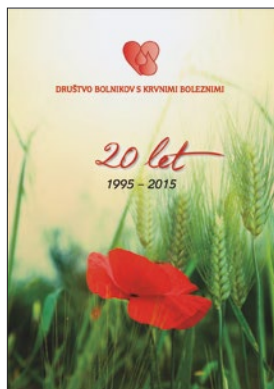
SEZNAM IZDANIH PUBLIKACIJ DO KONCA LETA 2016.

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2016	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	Presaditev krvotvornih matičnih celic - Navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2016	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	Second National Conference on Rare Diseases 2016 Slovenia	Zloženka
2016	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	Redke bolezni 2016 - šesta izdaja	Vodnik za bolnike
2016	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	Dan redkih bolezni 2016	Plakat
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	20 let 1995 - 2010	Zbornik
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	First National Conference on Rare Diseases 2015 Slovenia	Zloženka
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

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Pamphlet – Association of patients with blood diseases	Zloženska
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 matičnih 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
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Partners for Progress 2013 – “Rare Disorders without Borders”	Zloženska
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”	Zloženska
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Pamphlet – Association of Patients with Blood Diseases	Zloženska
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženska – Predstavitve Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženska
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitveni 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

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
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 presaditev 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 – European 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, FB, spletna stran, osebna svetovanja – telefonska, elektronska, pogovori 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 na medsebojnem druženju, ki članom društva omogoča boljše psihofizično počutje. Organizirali 44 izletov po Sloveniji in tujini in organizirali 20 prednovoletnih srečanj. Septembra 2015 smo uvedli enkrat mesečno pohodništvo pod geslom: Za zdravje. Vsa organizirana srečanja vedno zagotovijo veliko zanimanja med člani Društva.

Ravno tako v društvu podpiramo sodelovanje posameznih članov na mednarodnih športnih tekmovanjih transplantiranih bolnikov in jih tudi finančno podprli.

8. Evropski Dan redkih bolezni – 28. 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 bila 29. 2. organizirana 2. nacionalna konferenca za Redke bolezni na Brdu pri Kranju. Društvo kot član, s podpredsedniškim mestom in soustanovitelj Združenja za redke bolezni Slovenije aktivno sodeluje pri pripravi programa ter organizaciji srečanja. Ob to-vrstnem srečanju vsako leto izdamo knjižico: Redke bolezni.

V okviru Hematološke in Transfuziološke sekcije 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; peticija o izenačitvi nadomestila dohodka za čas odsotnosti z dela zaradi darovanja matičnih celi z krvodajalci
- 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 članov, 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 državljane.

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 nudenju vse potrebne pomoči pri vsakodnevnih življenjskih aktivnostih. Pri izvajanju programa zasledujemo cilje, da stanovalci živijo čim bolj polnovredno življenje v običajnem socialnem in bivalnem okolju ter imajo aktivno vlogo pri sooblikovanju programa. Stanovanja se nahajajo v urbanem okolju, 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 dnevnihi 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 preživljanje 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 preživljanja 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 uveljavi pri državnih institucijah ter o obveznostih, ki so povezane z oblikami storitev in dajatev. Uporabnike seznanimo z mrežo programov in izvajalcev socialno varstvenih storitev ter jih seznanimo z možnostjo vključitve v posebne socialne programe, ki jih izvaja društvo.

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.

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 povezanosti društva prek NSIOS z delovanjem EDF je v ustvarjalnem vplivanju



na oblikovanje evropske invalidske politike, brez katere se ne razvije nobena sistemska 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

»ŽIVETI S HEMOFILIJOM« V SLOVENIJI

MODEL OSKRBE S FAKTORJI KOAGULACIJE NA NACIONALNI RAVNI

1. NACIONALNI OSKRBOVALEC

- Zavod za transfuzijsko medicino R Slovenije – centralni oskrbovalec z vsemi koagulacijskimi faktorji za substitucijsko terapijo pacientov s prirojenimi in pridobljenimi motnjami strjevanja krvi.

2. FINANCER ZZZS

- Sistem direktnega plačila ZZZS centralnemu oskrbovalcu ZTM ob izdaji faktorjev kliniki.
- Ne bremeni budžeta bolnice (= bolnica ne plača nič!).

3. OBVEZNE MINIMALNE ZALOGE VSEH BOLNIC V DRŽAVI

- Določijo se minimalne zaloge koagulacijskih faktorjev, ki jih je dolžna imeti vsaka bolnišnica ali urgentni center za nujna stanja pri hemofilikih idr. pacientih, ki gravitirajo v konkretno bolnico
- (= na osnovi pripadajoče populacije hemofilikov).

4. INŠTRUKTAŽA V REGIJSKIH BOLNICAH

- Strokovna inštruktaža o nujnih stanjih pri hemofiliji in drugih prirojenih motnjah strjevanja krvi v vseh regionalnih bolnicah v državi
- Za kirurge, interniste in pediatre
- Tudi tehnika priprave za medicinske sestre

5. PLANIRANJE

- Letni plan o nabavi strokovno celotne palete faktorjev in predvidenih količin sprejme komisija za koagulacijske faktorje Ministrstva za zdravje.
- Sestava komisije: = hematologi nacionalnega centra + predstavniki zavarovalnice + predstavniki pacientov (DHS) + svetovalec ministrstva.

6. RAZPIS ZA KOAG. FAKTORJE (TENDER)

- Zagotovitev nacionalne ponudbe ustreznih faktorjev z razpisom na ravni države na osnovi letnega plana.
- Izbiro (iz plazme, rekombinantni po generacijah) določi komisija, sestavljena iz predstavnikov stroke, plačnika, oskrbovalca in pacientov.
- Kriterija: kvaliteta + cena

7. DISTRIBUCIJA

- Distribucijo za samoterapijo naj izvaja centralni oskrbovalec z dostavo na dom.
- Hladna veriga obvezna (= centralni hladilnik > hladilnik na domu) oskrbi centralni distributer.
- Poraba f VIII/na prebivalca RS 2015 = 8,7 IE

8. DILEME

- Problemi lekarne v bolnici:
 - plačilo šele po aplikaciji
- Lokalna lekarna:
 - nerealna hladna veriga
 - finančna stigmatizacija hemofilika
- Evidenca aplikacij:
 - finančna nerealnost porabe
 - doktrinalna adekvatnost

prof. Jože Faganel

PREDSEDNIK DRUŠTVA





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 začudeni 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 spremlja še niz drugih spremljajočih komplikacij na organih kot so oči, prebavni trakt, motorični sistem. Nastane zaradi prirojenega pomanjkanja različnih beljakovin, katerih funkcija je povezovati plasti in celice v koži.

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

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



Mutacije v tarčnih genih prizadenejo strukturo in funkcijo teh proteinov, ki se navzven kažejo kot izredna krhkost kože. V Sloveniji 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 18 let.

Zaradi redkosti je bolezen mnogim neznana. V Sloveniji je trenutno 42 obolelih, od tega 6 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

PREDSEDNICA DRUŠTVA



DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobja vas 153, 2390 Ravne na Koroškem

DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Dobja vas 153

2390 Ravne na Koroškem

Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Člani društva niso le bolniki, ampak tudi njihovi svojci in prijatelji. Včlanjeni smo v mednarodno organizacijo Eurordis in FIN (redno se udeležujemo njihovih srečanj).

Trenutno je v Sloveniji 39 bolnikov. V preteklih letih je bilo skupno odkritih več bolnikov, vendar jih je žal 7 že umrlo, kar kaže na težko naravo bolezni. Značilnost te bolezni je, da človek zboli že v otroštvu, največkrat s hudimi bolečinami okončin in drobnimi pikčastimi spremembami po koži telesa. Bolezen z leti napreduje in v zrelih letih pride do postopnega odpovedovanja tarčnih organov (srce, ledvic, centralni živčni sistem). Zaradi načina dedovanja (na X kromosom vezano dedovanje) obolevajo prizadeti moški, pri ženskah pa je prizadetost zelo različna: od hujše prizadetosti vseh organov, pa vse do asimptomatskih oblik bolezni.

Od leta 2003 je v Sloveniji omogočeno nadomestno encimsko zdravljenje. S tem zdravilom (uradno sta registrirani dve zdravili) se trenutno zdravi 18 bolnikov. Ker so bolniki doma iz različnih koncev Slovenije, seveda ne hodijo vsi na zdravljenje v Slovenj Gradec, ampak hodijo v Center le na občasne 3 mesečne kontrole, redno pa se zdravijo v lokalnem zavodu, ki je najbližji njihovem bivališču, ali pa si aplikacijo dajejo na domu. Vsi ostali bolniki, ki ne dobivajo nadomestnega zdravila, pa imajo redne letne kontrole v Slovenj Gradcu.

V leta 2004 je bil ustanovljen Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni, ki je lociran v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec. Gre za enega manj pogostih specializiranih centrov za zdravljenje manj pogostih bolezni v naši državi.



Ob tej priliki bi se člani Društva radi zahvalili vsem, ki delajo v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni. Vedno se lahko obrnemo na kogarkoli in nam bodo pomagali ali svetovali. Zavedamo se, da z nami ni vedno lahko.

Marija Pintarič

PREDSEDNICA DRUŠTVA



DRUŠTVO BOLNIKOV S HUNTINGTONOVO BOLEZNIJO

Društvo je bilo ustavljeno leta 2007 z namenom pomagati bolnikom, svojcem in strežnemu osebju pri premagovanju posledic neozdravljive bolezni, jih seznanjati s praktičnimi načini pomoči pri prehranjevanju, komuniciranju in vzdrževanju telesne kondicije in predvsem svojce informirati o načinu prenatalnega načrtovanja rojstev. Do zdaj smo izdali tri knjige, (dve sta namenjeni zdravnikom, ena osebju v domovih), prevedli in sinhronizirali smo zgoščenko, ki opisuje bolezen, načine pomoči v različnih razvojnih fazah in pripomočke za lažje komuniciranje in prehranjevanje, in organizirali vrsto predavanj na omenjene tematike.

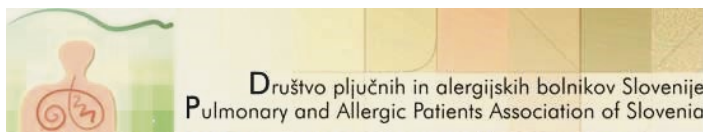
Tekom let se je pokazalo, da so najbolj smotrna in uspešna predavanja oziroma srečanja za manjše število delavcev v domovih (pribl. 20–30), ki so v neposrednem stiku z varovancem. Tako od leta 2013 in ob podpori FIHA organiziramo srečanja v različnih domovih. Sestanemo se v povprečju enkrat mesečno, 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
PRESEDNIK DRUŠTVA

DRUGA SODELUJOČA DRUŠTVA BOLNIKOV Z REDKIMI BOLEZNIMI



DRUŠTVO PLJUČNIH IN ALERGIJSKIH BOLNIKOV SLOVENIJE

Koprska ulica 94, Ljubljana

tel. 01 427 44 44

www.dpbs.si, dpbs@siol.net

Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije je nevladna humanitarna organizacija, ki združuje bolnike in zdrave s skupnim ciljem, pomagati in lajšati življenje ljudem z boleznimi dihal in alergijami. Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije deluje od leta 1991 in združuje okoli 3700 bolnikov z boleznimi dihal in alergijskimi boleznimi, njihove svojce in zdravstvene delavce na območju celotne Slovenije.

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

Cilji društva so prizadevanje za družbo s čim manj boleznimi dihal in alergij in opozarjanje družbe na nujnost izboljšanja pogojev in položaja ljudi z boleznimi dihal in alergijami. Z zdravstveno vzgojo in informiranjem skušamo doseči večje razumevanje za probleme bolnikov in podpiramo delo vseh naših izvajalcev v Sloveniji, da to dosežejo. Naše ugotovitve in spoznanja posredujemo tudi državnim organom in institucijam.

REDKE PLJUČNE BOLEZNI

Redka bolezen prizadene zelo malo posameznikov. Evropska organizacija za redke bolezni (EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases) omenja, da je različnih redkih bolezni med 6000 in 8000,



kar pomeni, da ima od 6% do 8% prebivalcev Evropske Unije eno izmed redkih bolezni, med katere sodijo tudi redke pljučne bolezni.

Glede na to, kako pogosto se pojavljajo, jih razdelimo v skupine A, B, C in D:

- A – Več kot 1 bolnik na 100 000 ljudi
- B – 1-10 bolnikov na milijon ljudi
- C – do 100 objavljenih primerov obolelih
- D – posamezni objavljeni primeri obolelih

1. Vnetne bolezni:

- a. fibrozirajoči mediastinitis – C

2. Fakomatoze:

- a. Limfangioleiomiomatoza – B
- b. Birt-Hogg-Dube-B
- c. Neurofibromatoza tip I – C

3. Prirojeni emfizem:

- a. pomanjkanje alfa-1 antitripsina – A
- b. mutacije elastina – D
- c. Salla bolezen – D

4. Bolezni pljučnega žilja:

- a. prirojena pljučna hipertenzija – A
- b. prirojene hemoragične teleangiektazije s pljučno prizadetostjo – A
- c. Pulmonalna alveolarna proteinoza – B
- d. pljučna pulmonalna hemangiomatoza – C
- e. pljučna veno-okluzivna bolezen – C

5. Cistična fibroza – A

Pljučna alveolarna mikrolitiaza – C

6. Motnje ciliarnega sistema:

- a. Kartagenerjev sindrom – B
- b. primarna diskinezija cilij – B

7. Motnje regulacije dihanja:

- a. narkolepsija – A
- b. centralna alveolarna hipoventilacija – C

8. Vezivno tkivne bolezni:

- a. Marfanov sindrom – C
- b. Ehler-Danlos sindrom s pljučno prizadetostjo – C

9. Vaskulitisi:

- a. Wegenerjeva granulomatoza – A

- b. Churg-Straussov sindrom – A
- c. Goodpasture sindrom – B
- d. mikroskopski poliangiitis s pljučno prizadetostjo – B
- e. poliartritis nodoza s pljučno prizadetostjo – B

10. Kongenitalne bolezni:

- a. neuroendokrina celična hiperplazija – B
- b. cistična adenomatoidna malformacija – C
- c. pljučne sekvestracija – C

11. Nevromuskularne bolezni:

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

12. Motnje presnove in kopičenja

- a. Hermanski-Pudlakov sindrom – B
- b. Gaucherjeva bolezen s pljučno prizadetostjo – C
- c. Nieman-Pickova bolezen s pljučno prizadetostjo – C

13. Druge:

- a. Sarkoidoza – A
- b. anemija srpastih celic s pljučno prizadetostjo – A
- c. histiocitoza X – B
- d. idiopatska pulmonalna hemosideroza – C
- e. limfangiomatoza – C

ZNAKI, ODKRIVANJE IN ZDRAVLJENJE NEKATERIH REDKIH BOLEZNI:

Limfangioleiomiomatoza – za to boleznijo obolevajo predvsem mlade ženske. V pljučih se pojavljajo ciste, ki lahko počijo, takrat se pojavi nenadna huda prsna bolečina. Diagnozo običajno postavimo s pomočjo računalniške tomografije (CT). Z zdravljenjem skušamo upočasniti napredovanje bolezni. Taki bolniki pogosto potrebujejo transplantacijo pljuč.

Sistemska skleroza – prizadene pljuča, prav tako pa tudi druge organe. Bolezen je pogostejša pri ženskah. Največ bolnikov odkrijemo med 30 in 50 letom starosti. Vzrok nastanka bolezni ni znan. Bolniki težko dihamo zaradi napredujočega brazgotinjenja pljuč, tlak v pljučnem žilju se zviša. Z zdravljenjem skušamo vplivati na povišan tlak v pljučnem žilju ter na aktivnost imunskega sistema.

Pulmonalna alveolarna proteinoza. – Za bolezen je značilno kopičenje beljakovin in maščob v alveolah. Bolezen nastane zaradi motenj



v delovanju imunskega sistema ali zaradi vdihovanja nekaterih snovi. Bolniki suho kašljajo, tožijo zaradi bolečin v prsih, so utrujeni, hujšajo. Diagnozo postavimo s pomočjo računalniške tomografije in bronhoskopije. Zdravljenje vključuje spiranje pljuč v splošni anesteziji. Nekateri bolniki potrebujejo transplantacijo pljuč

Idiopatska pljučna fibroza (IPF) – Bolezen se pojavi med 60 in 75 letom starosti. Pljučno tkivo brazgotini, motena je oskrba telesa s kisikom. Vzrok nastanka bolezni ni znan, lahko pa brazgotinjenje pljuč povzročajo nekatera zdravila in nekatere vdihane substance (npr. azbest). Brazgotinjenje pljuč se pojavi tudi pri nekaterih sistemskih boleznih (sistemska skleroza). Bolniki kašljajo in težko dihaajo, sprva le ob naporu, kasneje tudi v mirovanju. Nad pljuči se sliši pokanje ob vdihu. Bolezen v začetnem stadiju se običajno težko odkrije, ker so simptomi bolezni podobni kot pri nekaterih drugih pogostejših boleznih (srčno popuščanje, vnetja...). Z zdravili skušamo zavreti napredovanje bolezni.

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

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

DPABS si je zadalo nalogo, da je potrebno vse sile usmeriti v:

1. spodbujanje osnovnih principov preventive pljučnih bolezni, ki veljajo tudi za redke pljučne bolezni:
 - a. Spodbujanje k nekajenju in prenehanju kajenja
 - b. Skrb za čisto okolje
 - c. Redna telesna vadba
2. zgodnejšo diagnostiko:
 - a. Družinski zdravniki morajo bolnika s pljučno prizadetostjo, ki ne reagira na običajno zdravljenje, čim prej napotiti k specialistu
 - b. Specialiste pulmologe je potrebno v programu izobraževanja temeljito seznaniti z diagnostiko in obravnavo redkih pljučnih bolezni

- c. Redke pljučne bolezni moramo obravnavati v specializiranih ustanovah za pljučne bolezni
3. Ker je zdravljenje lahko zelo zahtevno in je uporaba redkih dragih zdravil, ki za farmacijo niso dobičkonosna včasih težko dosegljiva, bo društvo apeliralo na strokovno javnost, da omogoči zdravljenje redkih pljučnih bolezni bolnikom, ki tako zdravljenje potrebujejo.

Aktivnosti DPABS v naporih, da bosta diagnostika in zdravljenje redkih pljučnih bolezni uspešnejša?

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

- zahtevajo, da se razvijajo kakovostni izobraževalni programi prilagojeni širši javnosti ter bolnikom in njihovim svojcem v prepoznavanju redkih pljučnih bolezni.
- vzpodbujajo strokovno javnost, da mora skrbeti za kakovostne programe izobraževanja, ki bodo omogočili zgodnjo prepoznavo redkih pljučnih bolezni, pravilno in pravočasno napotitev bolnikov v ustrezno referenčno ustanovo, kjer bo poskrbljeno za pravočasno diagnostiko in najprimernejši način zdravljenja ter skrbno in redno nadaljnje sledenje teh bolnikov.
- opozarjajo na pomen ustanovitve podatkovnih baz in centralnih registrov teh bolezni
- zahtevajo, da se zelo redke bolezni obravnavajo multidisciplinarno in v sodelovanju s sorodnimi centri v tujini, saj bo le tako zagotovljena kakovost obravnave teh bolnikov
- zahtevajo, da bodo zagotovljeni pogoji za raziskovalno delo na tem področju.

prim. Nadja Triller dr. med. spec. pulmolog

PODPREDSEDNICA DPABS

PREDSEDNICA ZDRUŽENJA PNEVMOLOGOV SLOVENIJE

Mirko Triller

PREDSEDNIK DPABS

Koprska ulica 94, SI-1000 Ljubljana

telefon: 01 427 44 44, telefaks: 01 427 44 43

elektronska pošta: dpabs@iol.net, <http://www.dpabs.si>

Transakcijski račun: 02045-0018294003 Davčna številka: SI80238955

Društvo je registrirano pri UE Ljubljana pod številko 688

Koprska ulica 94, 1000 LJUBLJANA, SLOVENIJA

telephone: 00 386 1 427 44 44, fax: 00 386 1 427 44 43

e-mail: dpabs@iol.net

<http://www.dpabs.si>





SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L&L

Telefon: +386 (0)40 240 950

Sedež: Povšetova ulica 37, 1000 Ljubljana

Pisarna: Dunajska cesta 106, 1000 Ljubljana

E-naslov: limfom.levkemija@gmail.com

Spletna naslova: www.limfom-levkemija.org in www.najboljsanovica.si

Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L, ki povezuje že več kot 500 članov, ima status humanitarne organizacije in deluje v javnem interesu na področju zdravstvenega varstva.

10 LET DELOVANJA ZDRUŽENJA

V Slovenskem združenju bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L, nudimo podporo in pomoč bolnikom z limfomom, levkemijo, plazmocitomom, mielodisplastičnim sindromom, mieloproliferativnimi neoplazmami in drugimi oblikami krvnih bolezni ter njihovim svojcem. Zavzemamo se za zgodnje odkrivanje bolezni, za najsodobnejše oblike zdravljenja, za celostno obravnavo bolnikov in za zdrav življenjski slog. O boleznih osveščamo javnost in se zavzemamo za bolnikom prijazno zdravstveno politiko. Obseg naših dejavnosti vsako leto širimo in v letu 2017 obeležujemo deset let uspešnega delovanja, kar nam daje vzpodbudo za nadaljnje delo.

INFORMIRANJE IN POMOČ BOLNIKOM IN SVOJCEM **INFORMATIVNE KNJIŽICE ZA BOLNIKE IN SVOJCE**

V sodelovanju s slovenskimi zdravstvenimi strokovnjaki pripravljamo različne informativne publikacije. Namenjene so bolnikom in svojcem, da izvedo več o bolezni, zdravljenju ter življenju z boleznijo in po njej.



Bolje informiran bolnik lažje sodeluje s svojim zdravnikom, kar pozitivno vpliva na izid zdravljenja. Zbirko publikacij stalno posodabljam in dopolnjujem. Doslej smo pripravili naslednja gradiva:

- Vodnik za bolnike z ne-Hodgkinovim limfomom,
- Vodnik za bolnike s Hodgkinovim limfomom,
- Vodnik za bolnike s kronično limfocitno levkemijo,
- Vodnik za bolnike s kronično mieloično levkemijo,
- Vodnik za bolnike s plazmocitomom,
- Vodnik za bolnike z mielodisplastičnim sindromom,
- knjižica Nevtropenija,
- knjižica Pozne posledice po zdravljenju limfomov,
- knjižica Pozne posledice po zdravljenju krvnih rakavih bolezni,
- knjižica Ohranjanje plodnosti po zdravljenju hemato-onkoloških bolezni,
- knjižica Polinevropatija pri hematološkem bolniku,
- knjižica Pogosta vprašanja v zvezi s PCR,
- žepna kartica »MOJ PCR« za bolnikovo lažje spremljanje zdravljenja KML, ki vsebuje ključna vprašanja za zdravnika hematologa in
- zgibanka Pot do optimalnega odgovora pri KML.

Publikacije so brezplačne in na voljo v elektronski in tiskani obliki na vseh hematoloških oddelkih slovenskih bolnišnic, na Onkološkemu inštitutu, v naši pisarni ter preko spletnega obrazca na spletni strani www.limfom-levkemija.org.

L&L INFO DAN ZA BOLNIKE IN SVOJCE

Večkrat v letu organiziramo celodnevno informativno srečanje za bolnike in svojce L&L Info dan, na katerem se zvrstijo različna predavanja zdravnikov hematologov, onkologov in drugih zdravstvenih strokovnjakov, na temo bolezni in zdravljenja, prehrane bolnikov, psihološke podpore, plodnosti, telesne vadbe in kakovostnega življenja s kronično boleznijo. L&L Info dnevi vključujejo tudi posvetovalnice s strokovnjaki, ki so namenjene predvsem posvetu med udeleženci: vprašanjem bolnikov in odgovorom strokovnjakov. L&L Info dan je tudi priložnost, da se bolniki med seboj spoznajo, izmenjajo izkušnje in se medsebojno vzpodbujajo.

Termini L&L Info dnevov so objavljeni na **spletni strani Združenja L&L**, pa tudi na **L&L Info točkah** v čakalnicah ambulant in na oddelkih



v bolnišnicah po Sloveniji, kjer se zdravijo hemato-onkološki bolniki. Člane Združenja L&L redno obveščamo po elektronski ali navadni pošti. Srečanj se lahko brezplačno udeležijo vsi, ne glede na članstvo.

POSVETOVALNICA S STROKOVNJAKOM

Bolniki in svojci se lahko udeležijo posvetov v ožji skupini, kjer se osebno posvetujejo s povabljenim zdravstvenim strokovnjakom, najpogosteje hematologom ali onkologom. S strokovnjakom se lahko izčrpno pogovorijo o svojih odprtih vprašanjih in morebitnih strahovih, ki jih imajo v zvezi z boleznijo in zdravljenjem. Vprašajo lahko vse tisto, za kar morda niso imeli priložnosti ali pa so pozabili vprašati svojega zdravnika v ambulantni ali na oddelku bolnišnice. Prav tako se lahko v okviru posvetovalnice, ob strokovni podpori, posvetujejo tudi bolniki in svojci med seboj. Posvet poteka v manjši skupini 10 do 20 udeležencev, traja okvirno dve uri, poteka največkrat v Ljubljani, občasno tudi v drugih večjih krajih v Sloveniji.

Objave terminov Posvetovalnic s strokovnjakom objavljamo na spletni strani Združenja L&L, pa tudi na L&L Info točkah v čakalnicah ambulant in na oddelkih v bolnišnicah po Sloveniji, kjer se zdravijo hemato-onkološki bolniki. Posvetovalnic se lahko brezplačno udeležijo vsi, ne glede na članstvo.

OSEBNI POGOVOR

Bolniki in svojci nas lahko obiščejo v pisarni združenja v Ljubljani in se pogovorijo s članico ali članom Združenja L&L, ki ima osebno izkušnjo z boleznijo. Posvetujejo se lahko tudi o tem, kam se obrniti ob težavah, ter kakšno pomoč in podporo jim lahko nudi Združenje L&L. V pisarni so obiskovalcem na razpolago številne informativne knjižice o različnih boleznih in zapletih, ki jih lahko prinese zdravljenje ali življenje z boleznijo. Pogovor je možen tudi preko e-pošte ali po telefonu.

STROKOVNJAK SVETUJE

Spletna stran združenja www.limfom-levkemija.org ponuja informacije o boleznih ter njihovem odkrivanju in zdravljenju, kontaktne podatke, informacije o združenju in njegovem delovanju. Na spletni strani je tudi spletni obrazec 'Strokovnjak svetuje', preko katerega lahko uporabniki spletne strani zastavijo vprašanje strokovnjaku s področja hematologije, onkologije in klinične psihologije, v združenju pa se trudimo, da v roku 2 dni zagotovimo odgovor strokovnjaka.



Preko spletnih obrazcev lahko uporabnik naroči tudi brezplačna gradiva o boleznih in zdravljenju.

INTERNETNI KLEPET NA FORUMIH

Spletna stran združenja nudi dostop do dveh spletnih forumov na zdravstvenem portalu Med.Over.Net, ki ju moderiramo člani Združenja L&L. Na forumu **Pravna pomoč bolnikom z rakom** uporabniki prejmejo brezplačni pravni nasvet, na forumu **Limfom in levkemija** pa se lahko pogovorijo z drugimi uporabniki foruma o dnevnih izzivih, ki jih prinaša bolezen, zdravljenje in okrevanje.

L&L INFO TOČKE PO SLOVENIJI

Za obveščanje o tem, kaj vse Združenje L&L ponuja bolnikom in njihovim bližnjim, smo na hodnike ambulant in na bolniške oddelke slovenskih bolnišnic, kjer se zdravijo hemato-onkološki bolniki, namestili L&L Info točke - stojala z različnimi publikacijami, table ali plakate.

DELOVANJE ZDRUŽENJA L&L V ŠIRŠI SKUPNOSTI OZAVEŠČEVALNE KAMPANJE IN ZASTOPANJE INTERESOV BOLNIKOV

Vsako leto izpeljemo veliko nacionalno kampanjo osveščanja o boleznih, pomenu njihovega zgodnjega odkrivanja in zdravem načinu življenja. Redno sodelujemo tudi v različnih mednarodnih pobudah, projektih in ozaveščevalnih kampanjah. Aktivno sodelujemo na domačih in tujih strokovnih posvetih ter okroglih mizah s področja bolezni, zdravljenja, zastopanja bolnikovih interesov, uspešnega delovanja organizacije bolnikov ter zdravstvene politike. Redno sodelujemo z zdravstvenimi strokovnjaki in institucijami, kjer se zdravijo hemato-okološki bolniki. Zagovarjamo bolnikove interese in pravice ter si prizadevamo vplivati na zdravstveno politiko, da bi bila bolj naklonjena bolnikom v času odkrivanja, zdravljenja in okrevanja po bolezni.

Združenje L&L dejavno sodeluje v **Združenju slovenskih organizacij bolnikov z rakom ONKO NET**, katerega predsednica je izvršna direktorica Združenja L&L Kristina Modic, v **Svetu pacientov Onkološkega inštituta** ter v **Državnem programu za obvladovanje raka**. Je tudi član **Slovenske filantropije**.

V preteklih letih smo si aktivno prizadevali za izgradnjo novega Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana, ki je prve bolnike sprejel leta 2014. Veseli nas, da se bolniki od tedaj zdravijo v novih



in varnih prostorih. S tem nismo zaključili naših aktivnosti in prizadevanj za kakovostno življenje bolnikov, saj smo se aktivno vključili tudi v novi projekt Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana, ki je v letu 2016 začel postopoma uvajati obsežen program nadgradnje celostne obravnave hospitaliziranih bolnikov. Skupaj s strokovnjaki hematologiji si prizadevamo za nadgradnjo celostne obravnave. V ta namen smo – med drugim – spomladi 2016 organizirali dobrodelni koncert skupine Perpetuum Jazzile. Znesek od prodanih vstopnic ter sredstva drugih podpornikov projekta smo namenili za nakup 10 sobnih koles, tekalne steze in drugih pripomočkov za nadzorovano telesno vadbo bolnikov, ki se dolgotrajno zdravijo na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana.

MEDNARODNA DEJAVNOST

Sodelujemo v številnih evropskih projektih in ozaveščevalnih 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 zdravil ali oblikah zdravljenja, kar nam pomaga, da se v Sloveniji lahko kakovostno in sočasno z zahodno-evropskimi smernicami zavzemamo za najsodobnejša zdravljenja bolnikov s hemato-onkološkimi boleznimi.

Kristina Modic, izvršna direktorica Združenja L&L, je aktivna članica upravnega odbora mednarodne organizacije društev bolnikov s plazmocitomom Myeloma Patients Europe.

ZDRUŽENJE L&L JE ČLAN MEDNARODNIH ORGANIZACIJ DRUŠTEV BOLNIKOV:

- **Lymphoma Coalition** - mednarodna organizacija društev bolnikov z limfomom (<http://www.lymphomacoalition.org/>)
- **Myeloma Patients Europe** - mednarodna organizacija društev bolnikov z diseminiranim plazmocitomom (<http://www.mpeurope.org/>)
- **CML Advocates Network** - mednarodna mreža organizacij bolnikov s kronično mieloično levkemijo (<http://www.cmladvocates.net/>)

- 
- **The MDS Alliance** - mednarodna mreža društev bolnikov z mielo-displastičnim sindromom (<http://mds-alliance.org>)
 - **CLL Advocates Network** - mednarodna mreža organizacij bolnikov s kronično limfocitno levkemijo (<http://www.cladvocates.net/>)
 - **MPN Advocates Network** - mednarodna mreža organizacij bolnikov z mieloproliferativnimi neoplazmami (<http://www.mpn-advocates.net/>)

Kristina Modic

SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L&L



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

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 pomanjkanje 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 napredovani 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 bolezen sta prisotni sladkorna 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 ponavljajoče 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, 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 visokokakovostno oskrbo, pri katerih sodeluje ekipa različnih strokovnjakov, med katerimi so zdravniki specialisti (pediatri, internisti, pulmologi, infektologi, mikrobiologi), 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 specialističnih 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 spreminjajo, 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 doseg 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 informacije, tudi z objavljanjem elektronskih publikacij.

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

Društvo opozarja na vzpostavitev in vodenje nacionalnega registra bolnikov z redkimi boleznimi, ki bi služil kot pomoč pri medicinskih raziskavah ter izboljšanju oskrbe in zdravljenja teh bolnikov. Podatki, ki se zbirajo v evropskem registru za cistično fibrozo omogočajo spremljanje 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 vzbuja 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 osveščnosti 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 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 najpogostejša med okoli 50 dednimi presnovnimi »bolezni kopičenja v lizosomih«.

Gaucherjeva bolezen je posledica pomanjkanja oz. zmanjšane aktivnosti encima glukocerebrosidaza, kar privede do kopičenja glukocerebrozida (tj. lipid, za razgradnjo katerega je odgovorna glukocerebrosidaza) v vranici, jetrih in kostnem mozgu. Običajno so pogosti zlomi kosti ter povečana jetra in vranica tudi med prvimi znaki, zaradi katerih zdravnik posumi na gaucherjevo bolezen. Drugi znaki bolezni so še hematološke in skeletne nepravilnosti, utrujenost, zakasnel telesni razvoj pri otrocih in nevrološke motnje. 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 dnevni 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 gaucherjevih bolnikov; dva se zdravita pri doc. dr. Urhu Grošlju na Pediatrični kliniki, ostali pa pri prof. dr. Samu Zveru na Interni kliniki.

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

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

Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Naš glavni namen je medsebojno povezati slovenske gaucherjeve bolnike in jim biti v pomoč pri njihovih morebitnih težavah. Spremljamo novosti na področju gaucherjeve bolezni in o njih obveščamo bolnike in zdravnike. Organiziramo 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 društvi iz sosednjih držav organiziramo regijska srečanja gaucherjevih bolnikov, aktivni pa smo tudi v Evropski zvezi Gaucher (www.eurogaucher.org), ki združuje društva gaucherjevih bolnikov z vsega sveta in s katerimi si skupaj prizadevamo za izboljšanje kakovosti življenja gaucherjevih bolnikov.

Dr. Irena Žnidar

PREDSEDNICA DRUŠTVA BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO



**DRUŠTVO
BOLNIKOV Z
LIMFOMOM**

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM

OSEBNA IZKAZNICA

Društvo bolnikov z limfomom, v katerem združujemo predvsem bolnike z limfomom in diseminiranim plazmocitomom ter njihove svojce, smo ustanovili 14. aprila 2005. Društvo je z 22. avgustom 2005 postalo tudi polnopravni član mednarodne organizacije Lymphoma Coalition, ki združuje limfomske organizacije s celega sveta. Društvo je vključeno tudi v evropsko organizacijo bolnikov z diseminiranim plazmocitomom Myeloma Patients Europe. Uradni sedež društva je 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 doživeli, pomagali bolnikom, ki so se na tej poti še le znašli. Naša glavna naloga je, da si medsebojno pomagamo, da priskočimo na pomoč nanovo zbolelim in njihovim družinam.

Druga pomembna naloga društva je ozaveščanje širše javnosti o limfomih, diseminiranem plazmocitomu in problematiki povezani z njimi. To se nam zdi še kako pomembno, saj je limfom s svojimi simptomi zlahka zamenljiv s katero izmed nedolžnih bolezni, kot sta gripa ali prehlad. Podobno je tudi z diseminiranim plazmocitomom, ki ima prav tako simptome, ki jih lahko zamenjamo s katero drugo manj nevarno boleznijo. V ta namen smo izdali že nekaj zloženkov in brošuric.

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

POMEMBNEJŠE 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 redkejšje, 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 ZA POMOČ OSEBAM S PRADER – WILLIJEVIM SINDROMOM SLOVENIAN PRADER – WILLI SYNDROME SOCIETY

Bohoričeva 20, SI-1525 Ljubljana, Slovenija
Tel.: ++386 1 522 38 01, , Fax: ++386 1 522 28 09,
E-mail: mihaela.jurcec@kclj.si, tinka.vovk@gmail.com

V Društvu za pomoč osebam s Prader-Willijevim sindromom od leta 2001 skrbimo za ozaveščanje tako strokovne kot laične publike glede značilnosti bolezni.

Prader-Willijev sindrom (PWS) je zelo redka kompleksna genetska bolezen. PWS ima svoj naraven potek in v vsakem življenjskem obdobju pridejo do izraza določene težave. Pri novorojenčku in dojenčku so to hude motnje hranjenja in mišična hipotonija. Sledi izrazito prekomerno pridobivanje na telesni teži, izrazit in neselektiven apetit, hitrost rasti se zmanjša. Puberteta je kasnejša in nepopolna. Motnje vedenja so pri mladostnikih vedno bolj očitne, njihov psihomotorni razvoj vedno bolj zaostaja za vrstniki. V odrasli dobi se razvijejo zapleti debelosti, kot so sladkorna bolezen, hipertenzija, hude težave s sklepi, huda skolioza. Te osebe niso sposobne samostojnega življenja, v okolju, v katerem živijo pa so pogosto nerazumljene in neupoštevane. Ob zdravljenju z ravnim hormonom in spolnimi hormoni ima najpomembnejšo vlogo stalno izobraževanje o ustrezni prehrani in spodbujanje k redni telesni aktivnosti.

Ravno stalna izobraževanja in ozaveščanja z novostmi pa društvo ponuja članom – predvsem svojcem oseb s Prader-Willijevim sindromom prek letnih formalnih in tudi družabnih srečanj ter mailing liste in zasebne skupine na družbenem omrežju Facebook. Na vse te načine se člani skupine podpiramo med seboj, si delimo izkušnje in svetujemo drug drugemu, kako najlažje razrešiti trenutne težave.

Tina Vovk
PREDSEDNICA DRUŠTVA

VIRI IN DODATNE INFORMACIJE NA SPLETU



Dostop do zakonodaje Evropske unije

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



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

<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/>



EURORDIS
Rare Diseases Europe

The Voice of Rare Disease Patients in Europe

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



ORPHANET JOURNAL
OF RARE DISEASES

IMPACT
FACTOR
5.83

<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.erditi.org>

DONATORJI

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



TRETJA NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI,
torek, 28. 2. 2017, Brdo pri Kranju

Častni pokrovitelj: Predsednik Republike Slovenije Borut Pahor

URA	PROGRAM
08.30–09.00	Prijava udeležencev
09.00–09.30	Uvodni pozdrav Ministrica za zdravje RS Podpredsednica Združenja za redke bolezni Slovenije
9.30–10.15	Klasifikacija redkih bolezni Prirojene redke bolezni Pridobljene redke bolezni, zlasti maligne Redke bolezni v otroški nevrologiji
10.15–11.15	Dosežki v obdobju med konferencama na področju RB v Sloveniji – EU referenčne mreže – Registri bolnikov z redkimi boleznimi – Sistem financiranja zdravljenja redkih bolezni – sistem menjave originalnih z generičnimi zdravili – Mnenje stroke o menjavi zdravil
11.15–11.30	Aktivnosti na področju redkih bolezni v Sloveniji
11.30–12.00	ODMOR
12.00–12.30	Javnozdravstveni vidiki: kako čim prej do diagnoze – presejalni testi pri prirojenih redkih boleznih v svetu in pri nas – diagnostični problemi pri redkih rakih
12.30–12.45	RAZPRAVA
12.45–13.45	Živeti z redko boleznijo
13.45–14.15	Okrogla miza 1: Psihološka podpora bolniku z redko boleznijo
14.15–15.00	Okrogla miza 2: Medicinsko-etični vidiki redkih bolezni
15.00	KOSILO

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

Organizator:

Združenje za redke bolezni Slovenije v sodelovanju z Ministrstvom za zdravje RS

Zasnova programa: **Združenje za redke bolezni Slovenije**

PREDAVATELJ/ICA

Milojka Kolar Celarc

Majda Slapar

doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med., Univ. ped. klinika, UKC Lj

dr. Tina Žagar, dr. med., Onkološki inštitut Lj

prof. David Neubauer, dr. med., Univ. pediatrična klinika, UKC Lj

prof. dr. Borut Peterlin, dr. med., Klin. inšt. za med. genetiko, UKC Lj

Eva Murko, dr. med., NJIZ

mag. Jurij Fūrst, dr. med., ZZZS

dr. Peter Černelč, dr. med., predstojnik Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Lj

mag. Bernarda Kociper, Ministrstvo za zdravje RS

prof. dr. Tadej Battelino, Univ. pediatrična klinika, UKC Lj

prof. dr. Branko Zakotnik, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana

Oseba s Fabryjevo boleznijo + **doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.**

Oseba z bulozno epidermolizo + **dr. Mateja Dolenc Voljč, dr. med.**

Oseba z mišično distrofijo + **prof. dr. Janez Zidar, dr. med.**

Moderator: **Jože Faganel, prof.**

Sodelujejo:

- **Majda Slapar,** predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije,
- **Mag. Stanka Ristič Kovačič, univ. dipl. soc. del.,** Klin. inštitut za klinično nevrofiziologijo UKC Ljubljana

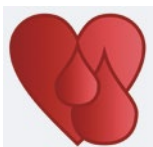
Moderator: **Jože Faganel, prof.**

Sodelujejo:

- **Miha Oražem, dr. med., MSc,** Onkološki inštitut Ljubljana
- **dr. Božidar Voljč, dr. med.,** predsednik Etične komisije pri Ministrstvu za zdravje,
- **prof. dr. Jože Balažič,** profesor deontologije, Inštitut za sodno medicino MF



Izdajatelj:



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

Mengeš, 2017

