

Z raziskavami
so možnosti neomejene.



DAN REDKIH BOLEZNI

28. FEBRUAR 2018



REDKE BOLEZNI

28. FEBRUAR 2018

OSMA IZDAJA



Pokažite svojo
redkost,

Pokažite
svojo
skrb



RARE DISEASE DAY®

28 FEBRUAR 2018

#ShowYourRare

RAREDISEASEDAY.ORG

VSEBINA

»Z RAZISKAVAMI SO MOŽNOSTI NEOMEJENE«

Vključenost bolnikov v raziskave	5
Majda Slapar , predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, podpredsednica Združenja za redke bolezni Slovenije	
Uvodni pozdrav	7
Milojka Kolar Celarc , ministrica za zdravje	
Intervju Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije Za otroke že poskrbljeno vrhunsko, za odrasle malo manj	9
Marija Mica Kotnik	
Vrednost medicinskih inovacij	13
mag. Julijan Naskov, dr. med. , Generalni direktor Alpe Adria, Celgene International Holding Corporation, Podružnica v Sloveniji	
Program nacionalne kontaktne točke za redke bolezni	15
doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med., doc. dr. Urh Grošelj, dr. med., Nika Jerina, dipl. m. s., prof. dr. Tadej Battelino, dr. med., Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Register redkih bolezni – (trenutna) stopnja razvoja	19
Eva Murko, dr. med., doc. dr. Dalibor Stanimirovič , Nacionalni inštitut za javno zdravje doc. dr. Urh Grošelj, dr. med. , Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Register otrok z živčno-mišičnimi boleznimi in rešitev celostne obravnave	23
Doc. dr. Damjan Osredkar, dr. med. in sodelavci Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Redke bolezni v psihiatriji – prezrto poglavje, da ali ne?	24
doc. dr. Marko Pišljar, dr. med. , Psihiatrična bolnišnica Idrija	
Kako čimprej do diagnosticiranja prirojenih bolezni – Koledar širitve nabora bolezni pri presejanju novorojencev	25
prof. dr. Tadej Battelino, dr. med. , Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana	
Vključevanje bolnikov (z redkimi raki) v raziskave – prikaz stanja in dileme	27
dr. Simona Borštnar, dr. med., Miha Oražem, dr. med. , Onkološki inštitut Ljubljana	
Filozof pred etičnimi vidiki na področju redkih bolezni	29
prof. dr. Lenart Škof , Znanstveno raziskovalno središče Koper in Etična komisija Onkološki inštitut Ljubljana	
Težave, s katerimi se soočajo bolniki s hereditarnim angioedemom	30
Teja Iskra	

Priporočila za obravnavo odraslega bolnika s HAE ob akutni epizodi z otekanjem	34
Univerzitetna klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik	
Amiloidoza	39
prim. Jožef Pretnar, dr. med., specialist interne medicine in hematologije	
Diseminirani plazmocitom	41
prof. dr. Samo Zver, dr. med., specialist internist/specialist hematolog, Klinični oddelek za hematologijo, UKC Ljubljana	
neHodgkinovi limfomi: sodobni pristop, zdravljenje in diagnostika	48
prof. dr. Jezeršek Novaković Barbara, dr. med., Sektor za internistično onkologijo, Onkološki inštitut Ljubljana	
Opredelitev redkih bolezni	63
Zdravila za zdravljenje redkih bolezni – zdravila sirote	66
Raziskave redkih bolezni, njihovih dejavnikov v Evropi in pot naprej	69
Definicije redkih bolezni glede na države	77
Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za redke bolezni	79
Mednarodna srečanja o redkih boleznih v letu 2018	84
Dodatek 1	85
Seznam zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Evropi..... 85	
Dodatek 2	98
Sodelujoča društva bolnikov z redkimi boleznimi	98
Društva – člani Združenja za redke bolezni Slovenije 98	
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije 98	
Društvo distrofikov Slovenije 117	
Društvo hemofilikov Slovenije 121	
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo 124	
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije..... 126	
Društvo bolnikov s Huntingtonovo boleznijo..... 128	
Ostala sodelujoča društva bolnikov z redkimi boleznimi 129	
Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije 129	
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L..... 133	
Društvo za cistično fibrozo Slovenije 140	
Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije 144	
Društvo bolnikov z limfomom 146	
Viri in dodatne informacije na spletu	148
Donatorji	149
Program 4. nacionalne konference	150



»Z RAZISKAVAMI SO MOŽNOSTI NEOMEJENE«

VKLJUČENOST BOLNIKOV V RAZISKAVE

Je geslo, ki se nadaljuje iz leta 2017

V letu 2018 v Sloveniji organiziramo že 4. nacionalna konferenca za redke bolezni, ki bo potekala v protokolarnem objektu Brdo pri Kranju 28. 2. 2018. Organizatorja sta Združenje za redke bolezni Slovenije in Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije. Častni pokrovitelj konference je Predsednik Republike Slovenije Borut Pahor. V skupnem številu pa v Sloveniji beležimo že osmo organizirano srečanje ob Dnevu redkih bolezni.

Redke bolezni so bolezni, ki prizadenejo zelo majhen del prebivalstva in imajo zaradi redkosti njihovega pojavljanja poseben značaj. Obstaja več tisoč redkih bolezni, do danes je odkritih med šest in sedem tisoč. Redke bolezni so tiste, ki prizadenejo 5 ljudi na 10.000 prebivalcev.

Redke bolezni so po navadi težke bolezni in pogosto potekajo kronično in progresivno. Znaki redke bolezni so lahko prisotni že ob rojstvu, ali pa se pojavijo v otroškem obdobju in so večinoma genetske narave. Ogrožajo lahko življenje ali kronično zmanjšujejo zmogljivost bolnika za normalno življenje. Redke bolezni so lahko tudi tiste, ki se pojavijo tekom življenja in se glede na svojo pojavnost pojavijo zelo redko, kot so na primer krvne bolezni, ki so vse redke bolezni, razen anemije zaradi pomanjkanja železa.

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 imajo v raziskavah bolniki.



V Sloveniji Dan redkih bolezni obeležujemo od leta 2010, ko so se pod vodstvom Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije začela organizirana srečanja predstavnikov bolnikov z redkimi boleznimi, združeni v društvih bolnikov, strokovno medicinskega osebja, farmacevtskih družb ter medijev. Od ustanovitve Združenja za redke bolezni Slovenije leta 2015, pa se v sodelovanju s Ministrstvom za zdravje R Slovenije organizirajo nacionalne konference za redke bolezni, letos že četrta. Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije je polno pravni član evropske skupine za redke bolezni EURORDIS, kjer so zabeleženi tudi vsi dogodki v vezi z organizacijo in izvedbo nacionalne konference za redke bolezni v Sloveniji.

Tako kot vsa leta do sedaj, bo tudi v letu 2018 v izdaji Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije izšla knjižica: Redke bolezni – osma izdaja, ki bo predstavljena na 4. nacionalni konferenci za redke bolezni in jo bodo prejeli vsi udeleženci srečanja. Knjižica je zbornik predavanj, ki so bodo zvrstila na konferenci, predstavitev najsodobnejših zdravil za zdravljenje redkih bolezni ter predstavitev sodelujočih društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redkimi boleznimi.

Letošnji slogan dneva redkih bolezni se nadaljuje iz leta 2017 in je: **Z raziskovanjem so možnosti neomejene in Vključevanje bolnikov v raziskave.** Bolniki naj ne bi bili le subjekt, ampak naj bi se čim bolj proaktivno vključili v raziskave. Bolniki lahko sodelujejo pri pridobivanju podatkov, ki jih potrebujejo raziskovalci redkih bolezni, ko razvijajo diagnostične pristope in orodja, določajo razvoj terapije ... Bolniki lahko pomagajo pri vzpostavitvi registrov podatkov, npr.: glede njihovega zdravstvenega stanja. Bolniki prepričujejo podjetja, da financirajo ali se vključijo v raziskave, proaktivno zbirajo sredstva za raziskovanje prek lastnih omrežij. Bolniki vzpostavljajo mreže v zvezi z njihovimi boleznimi preko društev bolnikov in na različnih konferencah. Pri tem se ustvarja kritična masa bolnikov, ki je potrebna za raziskave o njihovi bolezni.

Ravno tako se bolniki lahko zavzemajo za dostopnost do novih zdravil za zdravljenje redkih bolezni in dajejo veliko podporo strokovno medicinskemu osebju in farmaciji pri njihovem prizadevanju za zdravljenje redkih bolezni.

Majda Slapar

PREDSEDNICA DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

PODPREDSEDNICA ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE



UVODNI POZDRAV

Spoštovani bolniki z redkimi boleznimi, cenjeni udeleženci 4. nacionalne konference ob dnevu redkih bolezni, dragi gostje, predavatelji in organizatorji!

Pred nami je že 4. nacionalna konferenca ob Dnevu redkih bolezni, ki je postala tradicionalna. 29. februar, ki je redek dan, saj se pojavi le na vsaka štiri leta, je odlično izbran dan za obeleževanje redkih bolezni. Ker letos ni prestopno leto, ga obeležujemo na 28. februar.

Redke bolezni so opredeljene kot tiste bolezni, ki prizadenejo največ pet oseb na 10.000 prebivalcev. Gre za raznoliko skupino bolezenskih stanj, ki imajo pogosto skupne značilnosti kroničnega, napredujočega, degenerativnega in včasih življenjsko ogrožajočega poteka. Večinoma so genetskega izvora, vendar jih lahko povzročajo tudi okužbe, kemična sredstva ter drugi vplivi okolja. Redke bolezni imajo globok vpliv na kakovost življenja prizadetih oseb ter njihovih bližnjih. Pogosto je potrebna zahtevna zdravstvena oskrba z zapletenimi in dolgotrajnimi diagnostičnimi postopki ter potreba po zelo dragih zdravilih. Aktivnosti za izboljšano zdravstveno varstvo pacientov z redkimi boleznimi so ena od usmeritev Resolucije o nacionalnem planu zdravstvenega varstva 2016–2025 »Skupaj za družbo zdravja«.

Ponosna sem na uspešno izpeljan projekt Nacionalne kontaktne točke za redke bolezni. Cilj tega projekta Ministrstva za zdravje je, da povežemo institucije, strokovnjake, bolnike z redkimi boleznimi in njihove svojce. Obenem pa bolnikom in strokovnjakom omogočimo dostop do kakovostnih informacij o obravnavi redkih bolezni v Sloveniji. Kontaktna točka uporabnikom zagotavlja možnost telefonskega ali elektronskega stika z informatorjem v času uradnih ur in s tem dostop do aktualnih, zanesljivih in razumljivih informacij o redkih boleznih, načinih zdravljenja, izvajalcih, registrih in društvih. Začetne korake pri postavitvi spletne strani in Nacionalne kontaktne točke so načrtovali in izvedli sodelavci Pediatrične klinike UKC Ljubljana preko pilotnega projekta. Kasneje smo na Ministrstvu za zdravje uspeli zagotoviti trajno financiranje Nacionalne kontaktne



točke, ki je uporabnikom dostopna na spletni strani www.redkebolezni.si, brezplačni telefonski številki 080-88-45 ali po elektronski pošti redke.bolezni@kclj.si.

Evropska komisija je na podlagi 12. člena Direktive o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu sprejela sklep, ki določa ustanavljanje Evropskih referenčnih mrež (ERM). Te bodo zagotavljale bolj kakovostno in stroškovno bolj učinkovito zdravstveno oskrbo pacientom s stanji, ki zahtevajo posebno koncentracijo virov in strokovnih znanj.

Slovenija ima kot majhna država velik interes vključevanja v Evropske referenčne mreže, ki dostop do vrhunskih zdravstvenih storitev omogočajo vsakemu posamezniku, ne glede na to, kje na območju Evropske unije biva. V majhni državi je namreč težko zagotavljati eksperte za vsako posamezno redko bolezen, ki jih je po ocenah med 5.000 in 8.000 in prizadenejo od 6 do 8 odstotkov prebivalstva.

Na ravni EU je bilo ustanovljenih 24 evropskih referenčnih mrež. Iz Slovenije je kandidiralo devet izvajalcev zdravstvene dejavnosti v devetih različnih mrež. Vseh devet izvajalcev je bilo uspešnih in so se uspeli vključiti. Za tako majhen narod, kot je slovenski, je uspešno kandidiranje devetih izvajalcev zdravstvene dejavnosti za ERM velik dosežek.

Naš končni cilj na področju redkih bolezni pa je, da v prvi vrsti pacientom, pa tudi njihovim svojcem omogočimo bolj kakovostno življenje, in ne nazadnje olajšamo delo zdravstvenemu osebju.

Milojka Kolar Celarc

MINISTRICA ZA ZDRAVJE



INTERVJU JOŽE FAGANEL, PREDSEDNIK ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE ZA OTROKE ŽE POSKRBLJENO VRHUNSKO, ZA ODRASLE MALO MANJ

Pri nas že tretje leto živi Združenje za redke bolezni Slovenije, ki povezuje bolnike z določeno skupino redkih bolezni in jim pomaga pri uveljavljanju njihovih zdravstvenih, socialnih in človekovih pravic. Kako deluje in katere so najbolj pereče težave bolnikov z redkimi boleznimi, smo vprašali predsednika Združenja Jožeta Faganela.

Kako deluje Združenje za redke bolezni Slovenije, koliko društev združuje in zakaj je tako pomembno?

Združenje po slovenskem pravnem redu pomeni povezovanje društev kot pravnih subjektov zaradi skupnega interesa, v društvih pa se povezujejo posamezniki zaradi skupnih ciljev. V socializmu zaradi t.i. družbenih organizacij in družbene lastnine, povezane z njimi pa so »društva« porabili za marsikaj, tudi npr. za pridobitno dejavnost. To pojasnim zato, ker javno mnenje o tem nima jasnih pojmov. Marsikatero društvo, tudi na področju zdravstva npr., pa v ta institut spravi marsikaj, tudi slednje ... Vse to škodi društvom, ki že iz časov avstro-ogrske delujejo učinkovito in načelno v javno korist.

Združenje za redke bolezni Slovenije (ZRBS) združuje šest dejavnih društev, da bi na eni strani spodbujali ureditev zdravstvenega in socialnega varstva bolnikov z redkimi boleznimi, kadar gre za skupni imenovalac, hkrati pa pomagali posameznim društvom za uveljavljanje specifične problematike. V tretjem letu delovanja opažamo, da se bo ZRBS moralo zavzeti zlasti za ustanavljanje novih društev za posamezno redko bolezen, saj ravno načelo specifičnosti tudi pri društvih, ne le pri specialistih, zagotavlja učinkovitost. Pogosto je doslej šele društvo bolnikov povežalo strokovnjake za učinkovito obravnavo bolnikov z redko boleznijo v zdravstvenem sistemu. Tisti,



ki so se imeli za bogove v belih haljah, so vihali nosove, češ, zdaj nas bodo pa bolniki komandirali, drugi pa so že pred pol stoletja spodbujali ustanovitev društev bolnikov, predvsem da bo prišlo do premikov v prid stroke in bolnikov prav s tovrstnim partnerstvom.

Menite, da je za bolnike z redkimi boleznimi v Sloveniji dovolj posluha?

Danes, ko so postale redke bolezni svetovni zdravstveni »hit«, zaznavamo željo, da bi imeli tudi v Sloveniji tovrstni posluh, a je tako kot pri glasbi. Kdor si želi nastopiti na koncertu, a je brez posluha in to izsili, ne bo požel aplavza od poslušalcev, morda pa si bo nabral kakšne zanj ali za institucijo potrebne točke. To bi metaforično ocenil kot strokovna sterilnost, ki je zaznaven pojav.

Pa vendarle, po nekaterih ocenah bi naj bilo pri nas za bolnike z redkimi boleznimi dobro poskrbljeno? Se strinjate s to trditvijo?

Če si drznem posplošeno oceno: pri nas je zelo dobro poskrbljeno za bolnike s prirojenimi redkimi boleznimi. Pediatrična klinika v Ljubljani jim kot nekakšen klinični center za otroke in mladostnike zagotavlja čim normalnejše življenje z redko boleznijo. In to življenje zaradi vrhunske multidisciplinarne obravnave lahko postane ustvarjalno življenje tudi za bolnike s težko stopnjo redke bolezni. Tako obravnavo imenujemo celostno, ker vključuje tudi nemedicinske vidike oskrbe.

Na drugi strani je obravnava redkih rakavih bolezni v Sloveniji tudi medicinsko vrhunska, a je nemalokrat povezana tudi z neuspehi. Toda za otroke z rakom, ki sodijo med bolnike z redko boleznijo, so v Sloveniji rezultati tudi dolgoročno izjemni. Kljub temu je potrebno in bistveno vseživljenjsko spremljanje, ker je pri otroškem raku verjetnost za maligno bolezen povečana.

Obenem pa v ZRBS ugotavljamo, da se specialisti za odrasle bolnike z redko boleznijo ne spuščajo tako radi v tek s štafetno palico s pediatri, saj bi od njih morali prevzeti tudi »prijem«, ki pred desetletji zanje še ni bil znan. Tako pri nas, kot drugod po svetu, se bolniki z redko boleznijo pri pediatričnih specialistih za redko bolezni počutijo najbolj varne in tudi »sprejete«. Iz teh razmislekov sledi obzirna spodbuda, da bi v slovenskem zdravstvenem sistemu še več storili za bolnike z redko boleznijo, za katero je to strokovno mogoče tudi v Sloveniji.



Kaj Združenje nudi svojim članom, če lahko tako rečem, oziroma s kakšnimi težavami vse se srečujete?

Naši člani, torej društva, so skoraj vsi že učinkoviti »stari mački« na področju delovanja društev bolnikov. Zato utrjujemo in razvijamo skupni (svetovni) nazor za vse redke bolezni in iščemo nacionalne vidike obravnave na nemedicinskih področjih. Ekonomija nas s svojo makroekonomsko vejo poduči, da redke bolezni kljub strahovito dragim zdravilom na ravni države niso tak problem, zato »velja« ta razpoložljiva makroekonomska sredstva porabiti v prid bolnikom. To končno ne prispeva le k boljšemu življenju bolnikov, ampak tudi k ugledu države, celo k njihovim javnim financam. Kajti OECD spremlja tudi ekonomske kazalce za kako redko bolezen, kot je na primer hemofilija.

Kaj bolniki z redkimi boleznimi najbolj nujno potrebujejo? Menite, da so vsi deležni ustreznega zdravljenja?

Najnujnejše je, da se organizirajo v društvo. Po slovenskih zakonih zadostuje nekaj članov, da tako postanejo pravna oseba, ki v družbi opredeli svoje potrebe glede na medicinsko znanje v skladu z gmo-tnimi možnostmi glede na raven razvitosti.

Zato pa je potrebno znanje tudi na strani civilne družbe. Nekdaj si moral verjeti svojemu zdravniku, ki je na primer leta 1950 odsve-toval materi hemofilika, da bi ga vpisala v osnovno šolo, ker tako ne bo nikoli rabil pisanja, ker bo kmalu umrl. Danes ta konkretni pro-gnostični podatek, ki se je že v prihodnjih desetletjih izjalovil, saj je fantek postal nevrofiziolog svetovnega slovesa, zbudi zgražanje, a se zagotovo pove v marsikateri ambulanti obupanim staršem; danes za kako drugo bolezen. Če verjetno ne na Pediatrični kliniki, pa v kaki porodnišnici dokumentirano zanesljivo.

Znanje pa je treba obnavljati in slediti napredku. Spremeniti je treba tudi togo miselnost. Na primer, ali se nam bodo tako smilili otroci z distrofijo, da bomo poskrbeli za že učinkovita nova zdravila, za odrasle z distrofijo pa bomo vztrajali pri zastarelem mnenju, da tudi s temi zdravili ni možno pričakovati čudežev, kar je morda res, morda pa v luči tradicije za izid brezizhodne bolezni raje zdravstveni evro prištedimo za »druge otroke«?



Sploh vemo, koliko bolnikov z redkimi boleznimi je pri nas? Imamo skupen register teh bolnikov?

Kompleksen, celovit register vseh bolnikov za redke bolezni pripravljajo na Nacionalnem inštitutu za javno zdravje in kot mi je znano je trenutno v izdelavi. Je pa res, da pri nas specifični registri nekatere redkih bolezni, npr. za hemofilijo, že dolgo učinkovito delujejo in niso samo sezname bolnikov, ampak nacionalna baza podatkov o zdravljenju bolnikov z redkimi boleznimi.

Na žalost pa je tudi res, da se pri tem najde in se bo našel kak farizej in zagovarjal pravico do zasebnosti, ki bo nad pravico do kakovostnega življenja s hudo boleznijo. Tak bo poročanju o zdravstvenih ukrepih pri sebi doma lahko oporekal, kar se tudi dogaja. Kot danes kaže na dobro urejenih področjih, vstopijo v ospredje, ko se kakšna redka bolezen ustrezno obravnava, pravice pred dolžnostmi izvajanja in poročanja o zdravljenju.

Kako ocenjujete financiranje zdravljenja bolnikov z redkimi boleznimi. Pridejo vsi do ustreznih zdravil, tako imenovanih sirot, ki so navadno najbolj učinkovita pri tovrstnem zdravljenju?

Pri financiranju redkih bolezni je mogoče doseči napredek. ZRBS si prizadeva postati partner pri uvrščanju zdravil »sirot« za bolnike »sirote« na sezname vseh zdravil pri ZZZS, kjer za zdravila porabijo, ne vem, če to veste, le eno sedmino celotnega letnega proračuna. Zakaj bi o uvrščanju odločali le zdravniki in plačniki. Mislim, da je tovrstni teloh že pogнал, vsaj na področju kake bolj znane, a zelo redke bolezni. ZRBS postaja glasnik vseh, zelo odmeven je vsaj ob letni nacionalni konferenci ob svetovnem dnevu redkih bolezni, ki je 28., ali kakor se za redke bolezni spodobi, 29. februarja.

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi je v Sloveniji utiralo pot javnemu dialogu o redkih boleznih s prirejanjem nacionalnih konferenc za redke bolezni.

Piše **Marija Mica Kotnik**

POVZETO PO PRILOGI NEDELJSKIH NOVIC 25. 2. 2018

**NEDELJSKE
NOVICE**

VREDNOST MEDICINSKIH INOVACIJ

Osma izdaja knjižice ob Dnevu redkih bolezni je zagledala luč sveta zaradi velike predanosti gospe Majde Slapar bolnikom z redkimi boleznimi. Ob tej priložnosti se ji želim ponovno zahvaliti.

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

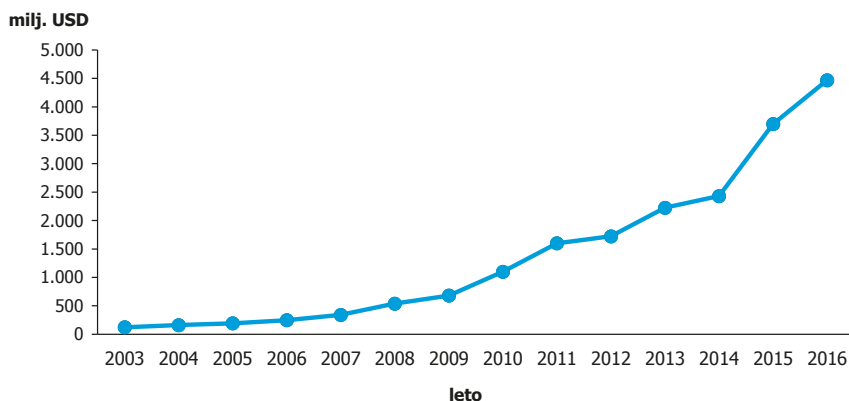
Inovacije vodijo do odkrivanja in razvoja novih učinkovin, ki rešujejo in podaljšujejo življenja – to je primarni cilj vsakega zdravstvenega sistema. S tem inovacije pomagajo tudi pri zniževanju stroškov zdravstvenega varstva in spodbudbujanju gospodarske rasti. Zahvaljujoč medicinskim inovacijam bolniki živijo dlje, kakovostneje in učinkoviteje, kar koristi tudi družbi kot celoti. Preprosto rečeno, dlje kot kakovostno živimo, dlje smo produktivni in dlje prispevamo k celotni družbi.



Raziskave v medicini so ključnega pomena in prinašajo upanje milijonom ljudi po vsem svetu, ki živijo z eno od redkih bolezni. Omogočajo nam, da spoznavamo in bolje razumemo doslej neznane

bolezni. Zdravnikom omogočajo, da pravilno postavijo diagnozo in dajo bolnikom več informacij o njihovi bolezni. Privedejo tudi do razvoja novih, inovativnih metod zdravljenja. Na podlagi znanja, pridobljenega z raziskavami o mehanizmu bolezni na genetski in celični ravni, razvijajo zdravila, ki zdravijo ali preprečujejo bolezni.

Družbe, kot je Celgene, nadaljujejo z drznimi in inovativnimi koraki z razvojem novih zdravljenj za bolnike. V zadnjih petih letih je Celgene vložil v povprečju 38 % svojih prihodkov v raziskave, kar ga je uvrstilo v letu 2016 z 39,9 % vložka na 1. mesto glede naložb v razvoj in raziskave v Evropi.



Vir: Celgenovi interni podatki, The 2016 EU Industrial R&D Investment Scoreboard

SLIKA 1: VLAGANJE DRUŽBE CELGENE V RAZVOJ IN RAZISKAVE V MILJ. USD V LETIH OD 2003 DO 2016

To se odraža v 55-ih kliničnih raziskavah s potencialnimi zdravilnimi učinkovinami, od teh jih je 37 namenjenih zdravljenju različnih vrst raka.

mag. Julijan Naskov, dr. med.

GENERALNI DIREKTOR ALPE ADRIA

CELGENE INTERNATIONAL HOLDING CORPORATION, PODRUŽNICA V SLOVENIJI



PROGRAM NACIONALNE KONTAKTNE TOČKE ZA REDKE BOLEZNI

DELO V LETU 2017

Konec leta 2016 se je zaključil projekt Slovenske nacionalne kontaktne točke za redke bolezni, ki ga je omogočilo Ministrstvo za zdravje RSlovenije. V času projekta smo dosegli načrtane cilje projekta in vzpostavili spletno stran **www.RedkeBolezni.si** in informacijsko točko, ki bo v prihodnosti omogočala nadaljnje aktivnosti pri kontaktih med bolniki z redkimi boleznimi in med zdravstvenimi delavci. Spletna stran zajema seznam in podatke ustanov, ki obravnavajo redke bolezni v Sloveniji, kontakte obstoječih društev bolnikov, zbirko pomembnejših mednarodnih spletnih povezav in tudi možnost dodajanja novih spletnih stikov za iniciative pri posameznih redkih boleznih ali skupinah redkih bolezni, kjer lahko svojci ali bolniki ponudijo svoj stik kot možnost nastajanja novih društev in začnejo graditi interaktivno sodelovanje z drugimi bolniki oz. družinami. Imeli smo že nekaj pozitivnih odzivov, ko so starši navezali kontakt z objavljenimi stiki in delili svoje informacije in skrbi z drugimi starši.

Poskušamo vzdrževati tudi objavljanje pomembnejših novice s področja redkih bolezni na blogu, pri tem pa smo v veliki meri odvisni od obvestil, ki nam jih pošljejo slovenska društva za redke bolezni, saj je za bolnike predvsem pomembno dogajanje in povezovanje v slovenskem prostoru.

V letu 2017 je financiranje Slovenske nacionalne kontaktne točke za redke bolezni prešlo s pomočjo Ministrstva za zdravje v skupen dogovor z Univerzitetnim kliničnim centrom Ljubljana (UKCL), kar je omogočilo zaposlitev diplomirane medicinske sestre gospe Nike Jerina za čas uradnih ur. Prisotnost kontaktne osebe omogoča kontinuiran telefonski in elektronski stik v času uradnih ur od ponedeljka do petka med 11. in 15. uro. Pomembnejše aktivnosti, ki smo jih načrtovali predvsem v smislu obogatitve spletne strani z informacijami o posameznih redkih boleznih, so zastale zaradi zapletenih postopkov nadaljevanja sodelovanja z računalniškim spletnim izvajalcem, ki



je sodeloval v prvi fazi projekta. V novih organizacijskih pogojih v sklopu UKCL je šele konec leta 2017 sodelovanje ponovno steklo. V tem času je zaposlena na kontaktni točki že pripravila preko 50 kratkih informacij o nekaterih pogostejših redkih boleznih, ki jih bomo postopoma objavljali na spletni strani v posameznih področjih bolezni. Spletna stran in njene aktivnosti so bile v letu 2017 predstavljene na rednih izobraževanjih farmacevtov, na srečanjih slovenskih pediatrov in medicinskih sester in so tudi del predavanj na Medicinski fakulteti in na Zdravstveni fakulteti.

Izkušnje dela pri vzpostavljanju slovenske kontaktne točke za redke bolezni bi strnila v nekaj trditev, ki jih bom v nadaljevanju tega prispevka poskušala utemeljiti:

- Cilj točke je informiranje bolnikov, njihovih družin in zdravstvenih delavcev o redkih boleznih, vendar je pri tem ključno dvostransko sodelovanje, saj mora aktivnost bolnikov in društev soustvarjati spletno stran in spodbujati njen razvoj. Brez aktivnega sodelovanja laičnih soustvarjalcev točka ne bo zaživila
- V letu 2017 skoraj ni bilo kontaktov ali drugih aktivnosti s strani slovenskih zdravstvenih delavcev. Čeprav tudi druge podobne linije pomoči za redke bolezni ugotavljajo nizek delež aktivnih poizvedb s strani zdravstvenih delavcev (tako pri poizvedbah o redkih boleznih kot pri posredovanju novih informacij), pa sklepamo, da bo potrebno prepoznavnost še povečevati. Kontaktna točka nima sredstev za oglaševanje v medijih, zato je pomembno, da so tudi uporabniki točke spodbujevalci njene prepoznavnosti.
- Delež poizvedb na kontaktni točki je povezan s socialnimi pravicami in pravicami kronično bolnih otrok. Čeprav smo osnovne dokumente objavili na spletni strani, bo potrebno razmisliti o pravni pomoči oz. pomoči socialnih delavcev. Na tej točki se postavlja tudi vprašanje prostovoljstva, ki je v evropskem prostoru pogosta oblika pomoči na področju redkih bolezni, posebno pri telefonskih linijah pomoči
- Objavljene analize o vrsti in obsegu informacije o posameznih redkih boleznih na informacijskih spletnih straneh kažejo, da mora biti zapis kratek in razumljiv, obenem pa bolniki pričakujejo nekoliko drugačne ključne vire in podatke o boleznih kot strokovnjaki. Glede na kadrovske in časovni obseg slovenskega tima na kontaktni točki bomo poskušali sprva s temeljnimi informacijami, vedno



pa bo dobrodošla tudi zunanja pomoč v obliki prispevkov tako zdravstvenih delavcev kot bolnikov ali njihovih družin, ki jih bomo lahko objavili pri posameznih boleznih ali na blogu

KAKŠNE SO IZKUŠNJE DRUGIH KONTAKTNIH TOČK ZA REDKE BOLEZNI?

V letu 2017 je nemški Center za kakovost in management v zdravstvu iz Hanovra opravil obsežno spletno in papirno raziskavo med odraslimi bolniki z redkimi boleznimi, družinskimi člani bolnikov pod 18 let in zdravniki glede prioritet in vrste informacij, ki bi jo želeli na spletnih straneh o redkih boleznih (1). Postavili so hipotezo, da si bolnik in zdravnik želita enako informacijo, saj naj bi zdravnik izhajal iz podatkov, ki bodo v odnosu zdravnik – bolnik zadovoljili bolnikova pričakovanja in potrebe. Ideja za raziskavo se je rodila pri delu obširnih nemških spletnih strani za redke bolezni (<http://www.namse.de/> in <https://www.portal-se.de/>), ki jih Nemčija ustvarja skupaj z nemško različico Orphanet (2–4). Če bolniki iščejo informacije prosto po spletnih straneh, so lahko podatki nezanesljivi in težko preverljivi (5). Učinkovita in zanesljiva medicinska informacija o redki bolezni je zelo pomembna, vendar pri nastanku in uporabnosti teh podatkov bolniki zelo redko sodelujejo. Analiza odgovorov je pokazala, da bolniki in njihovi družinski člani na prva mesta pomembnosti postavljajo drugačne informacije kot zdravniki. Če je za bolnike na prvem mestu informacija o zdravljenju, psihosocialnem svetovanju, socialnih transferjih in registrih, je pri zdravnikih prednostno zanimanje za splošne podatke o bolezni, diagnostiki in za potekajoče raziskave o določeni bolezni.

Raziskava je pokazala še nekaj zanimivih ugotovitev. Bolniki, ki sodelujejo v raziskavah, so manj kot v tretjini primerov obveščeni o rezultatih preiskave, v kateri so sodelovali. Preseneča tudi ugotovitev, da se pri prošnjah za vključevanje v različne vprašalnike o redkih boleznih v veliki večini vključujejo udeleženke ženskega spola, podobno je tudi pri statistiki kontaktnih centrov za redke bolezni in pri iskanju informacij o redkih boleznih na spletu, kjer po nekaterih študijah beležijo tudi čez 90% oseb ženskega spola (6). Telefonske/elektronske kontaktne linije so zaželen del informacijskih točk za redke bolezni tako pri bolnikih kot pri zdravstvenih delavcih. Oboji



si pri tem želijo izkušene svetovalce, osebni kontakt, dobro razpoložljivost, psihosocialne dimenzije svetovanja, zmanjšanje »informatijskega kaosa« in dobre informacije za napotitve pri obravnavi (7).

Po objavljenih raziskavah informacijski centri za redke bolezni delujejo s telefonom in elektronsko pošto, nekateri imajo zaposlene svetovalce, drugi prostovoljce ali kombinacijo obojega, ob tem so nekateri svetovalci medicinski strokovnjaki in v nekaterih centrih so informatorji celo bolniki sami (8). V primeru sodelovanja s prostovoljci na slovenski kontaktni točki, bi zunanji sodelavci glede na svojo usposobljenost lahko bili sekundarni vir pomoči in bi zaposleni svetovalki pomagali s svojimi specialnimi znanji (psihologi, socialni delavci, pravniki in drugi). Vključitev prostovoljcev v svetovanje bi lahko pripomogla k boljšemu delovanju in dosegla enega od glavnih namenov nacionalne točke: povezovanje in pomoč bolnikom, njihovim svojcem in zdravstvenim delavcem na »življenjskem potovanju« z redko boleznijo.

doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.,
doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.,
Nika Jerina, dipl. m. s.,
prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.

UNIVERZITETNA PEDIATRIČNA KLINIKA, UKC LJUBLJANA

Viri:

1. Babac A, Litzkendorf S, Schmidt K et al. Shaping an effective health information website on rare diseases using a group decision-making tool: inclusion of the perspectives of patients, their family members and Physicians. *Interact J Med Res* 2017; 6:e23.
2. National Action League for People with Rare Diseases (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE); <http://www.namse.de/>
3. Central Information Portal for Rare Diseases (Zentrales Informationsportal über Seltene Krankheiten – ZIPSE) <https://www.portal-se.de/>
4. Orphanet: Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs; <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>
5. Tozzi AE, Mingarelli R, Agricola E et al. The internet user profile of Italian families of patients with rare diseases: a web survey. *Orphanet J Rare Dis* 2013;8:76.
6. Morgan T, Schmidt J, Haakonsen C et al. Using the internet to seek information about genetic and rare diseases: a case study comparing data from 2006 and 2011. *JMIR Res Protoc* 2014;3:e10.
7. Babac A, Frank M, Pauer F et al. Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives and health care professionals in Germany. *BMC Health Serv Res* 2018;18:99.
8. Houyez F et al. A European Network of E-mail and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. *Interact J Med Res.* 2014; 3 (2):e9. Published online 2014 May 5. doi: 10.2196/ijmr.2867



REGISTER REDKIH BOLEZNI – (TRENUTNA) STOPNJA RAZVOJA

Redke bolezni so posamič redke – v Evropi jih definiramo s pojavnostjo manj kot 1 pacient na 2000 (oz. 5 na 10.000) oseb. V Sloveniji je po grobih ocenah okoli 150.000 pacientov z redko boleznijo. Za ustrezno oblikovanje zdravstvenih politik in vrednotenje učinkov zdravstvenih politik ter spremljanje pacientov z redko boleznijo je nujno potrebno poznati epidemiološke podatke, vključno s podatki o zdravljenju in uporabi zdravil sirot. Registri predstavljajo učinkovit način za nepristransko zbiranje podatkov, spremljanje področja redkih bolezni ter epidemiološke ali klinične raziskave in lahko v veliki meri pripomorejo k izboljšanju zdravstvenega varstva ter načrtovanja zdravstvene oskrbe pacientov. Nacionalni register redkih bolezni v Sloveniji še ni vzpostavljen, čeprav je njegova vzpostavitev navedena med ključnimi aktivnostmi Načrta dela na področju redkih bolezni v Sloveniji.

Strateško pomembnost registrov redkih bolezni je v dokumentu »Redke bolezni: Evropski izziv« iz leta 2008 poudarila tudi Evropska Komisija, pomembnost tovrstnih registrov je poudarjena tudi v različnih razvojnih in strateških dokumentih nekdanjega EUCERD-a (ang. European Union committee of experts on rare diseases), oz. zdajšnje Strokovne skupine za redke bolezni pri Evropski komisiji (ang. European Commission Expert group on rare diseases). Nacionalni registri redkih bolezni obstajajo že v Franciji, Italiji, Španiji, na Slovaškem in v Belgiji, v pripravi je bolgarski nacionalni register redkih bolezni.

Ustrezno zasnovan in učinkovito upravljan register redkih bolezni ponuja številne priložnosti za izboljšanje stanja na področju redkih bolezni, in sicer:

- nadzor nad prevalenco in incidenco ter signaliziranje zgodnjih opozoril;
- zagotovitev informacij za razvoj ustreznih storitev na nacionalni ravni oz. razvoj ustreznih kliničnih poti z uporabo specialističnih storitev v tujini;

- 
- razkritje naravnega poteka bolezni – značilnosti bolezni, vodenje in izidi z ali brez zdravljenja;
 - spremljanje varnosti po vpeljavi novega oz. eksperimentalnega načina zdravljenja;
 - vrednotenje klinične učinkovitosti novih intervencij;
 - spremljanje izidov oskrbe in omogočanje primerjave z evropskimi ali mednarodnimi standardi;
 - zagotavljanje seznama pacientov, h katerim se lahko pristopi za klinične raziskave in sodelovanje multicentričnih študijah;
 - zagotavljanje podatkov o ekonomskih ocenah zdravja, kot so stroški bolezni in študije stroškovne učinkovitosti.

V skladu s temi ugotovitvami in strateškimi usmeritvami Načrta dela na področju redkih bolezni je med oktobrom 2015 in septembrom 2017 potekal ciljni raziskovalni projekt »Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji«, v okviru katerega se je načrtovala zasnova nacionalnega sistema za spremljanje redkih bolezni vključno z razvojem pilotnega registra za redke bolezni. Pilotni register redkih bolezni je bil zasnovan kot spletna aplikacija, s pomočjo katere naj bi pristojni subspecializirani izvajalci zdravstvene dejavnosti poročali podatke povezane z diagnosticirano redko boleznijo. V sklopu razvoja pilotnega registra redkih bolezni je v projektu sodelovalo pet poročevalskih institucij, tako pri zasnovi samega pilotnega registra redkih bolezni kot tudi pri njegovem testiranju in končni optimizaciji. Izgradnja pilotnega registra redkih bolezni je temeljila na metodologiji OpenEHR, ki se v zadnjih letih vse bolj uveljavlja za doseganje semantične interoperabilnosti na področju zdravstva in je bila uporabljena tudi v projektu PARENT JA za oblikovanje Registra endoprotetike Slovenije. V projektu izdelave pilotnega registra redkih bolezni so sodelovali priznani slovenski strokovnjaki s področja redkih bolezni.

V letu 2016 je bila razvita spletna stran Nacionalna kontaktna točka (NKT) za redke bolezni, ki jo upravlja Pediatrična klinika Ljubljana. Ob nadaljnjem informiranju splošne javnosti o redkih boleznih in obstoju NKT ter z naprednimi rešitvami informacijske tehnologije bi lahko, dolgoročno gledano, stremeli k možnosti samo-registracije pacientov tudi preko te točke.

Za kodiranje bolezni se v Sloveniji trenutno uporablja posodobljena avstralska modifikacija desete revizije Mednarodne klasifikacije

bolezni (MKB) in sorodstvenih zdravstvenih problemov za statistične namene (MKB-10-AM, verzija 6). Skladno s to klasifikacijo se kodira tudi redke bolezni, pri čemer le-ta vsebuje le majhen nabor (250 oz. 466) specifičnih kod za približno 7000 obstoječih redkih bolezni. Incidenca redkih rakov se v Sloveniji spremlja v okviru Onkološkega inštituta preko vključenosti v panevropski projekt RARECARE.

Svetovna zdravstvena organizacija pripravlja 11. verzijo MKB, ki v svojem temeljnem sloju vsebuje cca. 5400 kod za redke bolezni in ki bo predvidoma izdana v letu 2018. Pričakovati je, da bo 11. verzijo s prilagoditvami sprejela tudi Slovenija, s čimer bo kodiranje redkih bolezni tudi pri nas natančnejše ter bo omogočilo boljši pregled nad pojavnostjo teh bolezni.

Trenutno veljavni Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (Uradni list RS, št. 65/00 in 47/15) ne nudi zakonske podlage za zbiranje podatkov o pacientih z redkimi boleznimi. Med novembrom 2017 in decembrom 2017 je bil dan v javno obravnavo predlog Zakona o spremembah in dopolnitvah Zakona o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva, v katerega je bil med drugim vključen tudi register nemalighnih redkih bolezni (Tabela 1). Trenutno, v času pisanja prispevka (2. 2. 2018) je predlog zakona v nadaljnjem zakonodajnem postopku pri Vladi Republike Slovenije.

TABELA 1: PRILOGA PREDLOGA ZAKONA O SPREMEMBAH IN DOPOLNITVAH ZAKONA O ZBIRKAH PODATKOV S PODROČJA ZDRAVSTVENEGA VARSTVA ZA REGISTER NEMALIGNIH REDKIH BOLEZNI

NIJZ 53.2
Register nemalighnih redkih bolezni
Podatki o pacientu , EMŠO, številka zdravstvenega zavarovanja, ime in priimek, datum rojstva, spol ob rojstvu, naslov stalnega in začasnega bivališča, kraj rojstva, vitalni status, vrsta soglasja pacienta.
Podatki o registraciji in izvajalcih zdravstvene dejavnosti (naziv registra znotraj krovnega registra redkih bolezni, datum registracije, datum prvega stika s specialističnim centrom, številka zdravnika, ki je pacienta registriral in številka izvajalca, ki je pacienta zdravil).
Klinični podatki (šifre glavne diagnoze po MKB in Orpha kodah in dodatnih diagnoz po MKB, kratek opis diagnoze in dodatnih diagnoz, potrjenost diagnoze, opis nediagnosticiranega primera, starost ob diagnozi v letih, starost ob nastopu simptomov/znakov, funkcioniranje/oviranost pacienta po WHO).
Genetski material (vrsta po HGNC nomenklaturi, HGVS klasifikaciji ali OMIM koda, hramba biološkega materiala).

Terapevtski podatki (podatki o zdravlilu sirota).
Ostali podatki: antropometrični parametri in vitalni znaki (BMI, višina, teža, obseg glave, frekvenca dihanja, pulzi, temperatura); Preživetje/smrtnost; Razvojni mejniki; Kognitivne funkcije; Kakovost življenja (QoL); Šolska izobrazba; Smrtnost preživetje; Neželen dogodek; Motorične zmogljivosti/izid; Stopnja avtonomnosti; Funkcionalnost organov (pljučna, srčna, jetrna, oči, itd.); Število nujnih sprejemov v bolnišnico; Stopnja dolgotrajnih komplikacij; Pogostost okužb (ENT – uho, nos, grlo, pljuča itd.); Operacije
Register nemalighnih redkih bolezni se vodi z namenom obdelovanja podatkov o incidenca, prevalenci in preživetju bolnikov z redko boleznijo, spremljanja, načrtovanja in vrednotenja zdravstvenega varstva, ter kot osnova za epidemioške in klinične raziskave.
Upravljaavec analizira podatke, pripravlja in objavlja obdobja poročila najmanj enkrat letno ter jih objavlja na svoji spletni strani.
V Register redkih nemalighnih bolezni podatke sprotno vnašajo JZZ ter druge pravne in fizične osebe, ki opravljajo zdravstveno dejavnost na sekundarni in terciarni ravni (ambulantni in hospitalni oddelki, oddelki za citologijo/patologijo/genetiko), Centralni register prebivalcev RS, Register prostorskih enot RS. V zbirko Register redkih nemalighnih bolezni so na podlagi povezovalnega znaka EMŠO vsaj enkrat letno (oz. skladno s predpisano metodologijo Registra nemalighnih redkih bolezni) posredovani še podatki iz: - Zbirke podatkov o umrlih osebah (vzrok smrti, mesto smrti, številka mrliškega lista, izvajalec zdravstvene dejavnosti, zdravnik in podatki o obdukciji za osebe z redko boleznijo kot osnovnim vzrokom smrti; za vse umrle, ki so registrirani v Registru nemalighnih redkih bolezni, pa vzrok smrti); - Zbirke podatkov o zunajbolnišničnih obravnavah pacientov na sekundarni in terciarni ravni zdravstvenega varstva (podatki za paciente, ki so zboleli za redko boleznijo); - Zbirke podatkov o bolnišničnih obravnavah posameznikov v bolnišnicah in drugih stacionarnih ustanovah (s sprejemom v posteljno enoto) (podatki za paciente, ki so zboleli za redko boleznijo); - Zbirke podatkov s področja zdravja in varstva pri delu (podatki za paciente, ki so zboleli za redko boleznijo kot poklicno boleznijo); - Zdravstvene dokumentacije (podatki za paciente, ki so zboleli za nemaligno redko boleznijo) in elektronske zdravstvene kartoteke; - Zbirke eZdravja; - Pacienti z redko boleznijo/svojci/skrbniki. Upravičenci do podatkov iz zbirke: izvajalci zdravstvene dejavnosti, ki posredujejo podatke, ter NIJZ.
UKC Ljubljana, Pediatrična klinika
Elektronsko
Trajno

Eva Murko, dr. med., doc. dr. Dalibor Stanimirovič

NACIONALNI INŠTITUT ZA JAVNO ZDRAVJE

doc. dr. Urh Grošelj, dr. med.

UNIVERZITETNA PEDIATRIČNA KLINIKA, UKC LJUBLJANA



REGISTER OTROK Z ŽIVČNO-MIŠIČNIMI BOLEZNIMI IN REŠITEV CELOSTNE OBRAVNAVE

Živčno-mišične bolezni (ŽMB) so redke in za zdaj neozdravljive dedne bolezni, ki prizadanejo tudi otroke. Breme teh bolezni za prizadete otroke in njihove družine, kot tudi za družbo v celoti, je zelo veliko. Z leti se oviranost teh otrok praviloma stopnjuje in osnovno bolezen prične spremljati cela vrsta pridruženih težav, ki otrokovo kvaliteto življenja in zdravje še dodatno bremenijo.

Moderna medicina dramatično spreminja »pokrajino« naravnega poteka ŽMB. Na Pediatrični kliniki v Ljubljani že zdravimo prve otroke s spinalno mišično atrofijo (SMA) z zdravilom nusinersen in otroke z Duchennovo mišično distrofijo (DMD) z zdravilom ataluren, ki spreminjata izražanje genov, s tem pa zavirata napredovanje osnovne bolezni. Sorodna zdravljenja se obetajo tudi za druge ŽMB, hkrati pa se v prihodnosti obetajo tudi zdravljenja, ki bodo genetsko napako povsem odpravila.

V tej luči smo si na Pediatrični kliniki želeli povsem posodobiti obravnavo otrok z ŽMB. V središče obravnave smo postavili otroka, ki ga vsako leto sprejmemo za dva dni – v tem času ga pregleda vrsta subspecialistov, opravimo številne preiskave in povzetek stanja strnimo v enotno poročilo. Istočasno beležimo vse spremembe stanja v register ŽMB. Z natančno vodenim registrom imamo dober pregled nad stanjem otrok z ŽMB v Sloveniji, hkrati pa se lahko hitro odzovemo na pobude za sodelovanje v različnih raziskavah, v katerih bolnikom ponujajo nove oblike zdravljenja.

Doc. dr. Damjan Osredkar, dr. med. in sodelavci

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



REDKE BOLEZNI V PSIHIATRIJI – PREZRTO POGLAVJE DA ALI NE?

Nova spoznanja na področju raziskav redkih bolezni postajajo vse pomembnejša za psihiatrično klinično prakso. Psihiater mora v diferencialni diagnozi z vso resnostjo upoštevati možnost redke bolezni, prej kot postavi dokončno diagnozo idiopatske oblike duševne motnje. Nekateri znaki in simptomi nam lahko nakazujejo večjo verjetnost, da gre za redko bolezen: pojav duševne motnje v netipičnem starostnem obdobju, izrazite osebnostne spremembe, nenaden pojav simptomov pri prej asimptomatski osebi, pojav novih psihiatričnih simptomov ob postopnem upadu kognitivnih sposobnosti, epizode stereotipnega vedenja, sopojav telesnih ali žariščnih nevroloških znakov, zgodovina redke bolezni v družini.

Poleg pomembne klinične vloge redkih bolezni, nam raziskave na področju redkih bolezni, kot so na primer Creutzfeldt Jacobova bolezen, encefalitis zaradi prisotnosti protiteles proti NMDA receptorjem in vedenjska oblika Fronto temporalne demence, omogočile boljše razumevanje novih mehanizmov pogostih psihiatričnih simptomov.

Genetske raziskave redkih bolezni lahko uporabimo v razumevanju pogostih duševnih motenj. Podobno, kot so nevrološke raziskave žariščnih okvar možganov omogočile boljše razumevanje funkcioniranja centralnega živčnega sistema, nam razkrivanje genetskih sprememb in mutacij lahko služijo kot model bioloških sprememb, ki so v ozadju normalnega duševnega funkcioniranja ali bolezenskega delovanja.

Področje redkih duševnih motenj potrebuje večjo pozornost stroke, ustrezen razvoj diagnostičnih postopkov, zdravljenja in možnosti rehabilitacije.

doc. dr. Marko Pišljar, dr. med.

PSIHIATRIČNA BOLNIŠNICA IDRİJA



KAKO ČIMPREJ DO DIAGNOSTICIRANJA PRIROJENIH BOLEZNI

KOLEDAR ŠIRITVE NABORA BOLEZNI PRI PRESEJANJU NOVOROJENCEV

Pravočasna, tj. predsimptomatska prepoznavna bolezni, ki jo mogoča le populacijsko presejanje novorojencev, je pogoj za preprečevanje obolevnosti in umrljivosti bolnikov z vrojenimi boleznimi presnove (VBP). V Sloveniji program populacijskega biokemijskega presejanja novorojencev že več kot 30 let vključuje le dve bolezni (fenilketonurijo in kongenitalni hipotiroidizem). Kljub drugačnim strokovnim priporočilom nekaterih najpomembnejših pristojnih inštitucij v razvitem svetu v zadnjem desetletju, pa presejanje novorojencev z metodo tandemske masne spektrometrije (MS/MS) doslej pri nas še ni bilo uvedeno. Presejanje novorojencev z metodo MS/MS je tudi zaradi znatnega tehnološkega razvoja v zadnjih nekaj letih postalo bolj dostopno in utemeljeno kot strokovni standard, posledično pa uvedeno v večini držav EU in v ZDA.

Jeseni 2016 je po temeljiti večstopenjski obravnavi Zdravstveni svet pri MZ odobril vlogo za program razširjenega presejalnega testiranja, v sredini leta 2017 pa je program prišel v splošni dogovor in je s tem postal finanačno pokrit s strani programa obveznega zdravstvenega zavarovanja.

Laboratorijski postopek omogoča istočasno diagnostiko različnih motenj presnove aminokislin in cikla sečne kisline, večine motenj oksidacije maščobnih kislin in številnih organskih acidurij. Zaradi hitrega procesiranja vzorcev je s pomočjo enega aparata mogoče analizirati velike količine vzorcev, kar precej poenostavlja populacijsko presejanje vzorcev velikega števila novorojencev. Uvedba presejanja novorojencev s pomočjo metode MS/MS je tudi dokazano stroškovno učinkovita za hkratno presejanje večje serije VBP. Glede na kumulativno pojavnost VBP med 1/800 in 1/2500, bi v Sloveniji letno pričakovali okrog 10 novih bolnikov z VBP, ki pa so doslej večinoma ostajali neprepoznani.



Pediatrična klinika UKCL je takoj v letu 2017 začela z aktivnostmi za nabavo potrebnega novega MS/MS aparata, za katerega je odobrilo sredstva MZ. Razpisni postopek za nakup je tik pred zaključkom. Vse strokovne priprave so končane, tako da bo z vzpostavitvijo in verifikacijo novega MS/MS aparata program razširjenega neonatalnega presejalnega testiranja lahko stekel v poletnih mesecih 2018. MZ pripravlja tudi ustežno premembo pravilnika.

Novi program bo prinesel večjo možnost (verjetnost) odkritja VBP in/ali hitrejšje zdravljenje; odstranitev ali zmanjšanje težko obvladljivih simptomov in težav; preprečitev ali zmanjšanje sekundarnega obolenja; boljše obvladovanje kronične bolezni; preprečitev ali zmanjšanje invalidnosti; povečanje let življenja z manj bolezenskih obremenitev; upočasnitev poteka neozdravljive bolezni in preprečitev prezgodnje smrti (podaljšanje dobe preživetja); povečanje možnosti samooskrbe (gibanje, prehranjevanje, osebna higiena), običajnih delovnih in družinskih dejavnosti ter uživanja prostega časa; dodano telesno ali duševno zdravje, višja kakovost življenja.

Glede na vrsto dokazov v literaturi je presejanje novorojencev z metodo MS/MS za predlagan nabor VBP izrazito stroškovno učinkovito. V svetu in pri nas pa je v pripravi postopen prehod na naposredno genetsko diagnostiko v okviru neonatalnega presejalnega testiranja, ki pa bo nabor bolezni še bistveno razširil (vključno z vrojenimi imusnkimi pomankljivostmi, cistično fibrozo in številnimi drugimi hudimi vrojenimi obolenji) in postopek dodatno poenostavil ter pocenil.

prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.

UNIVERZITETNA PEDIATRIČNA KLINIKA UKC LJUBLJANA



VKLJUČEVANJE BOLNIKOV (Z REDKIMI RAKI) V RAZISKAVE – PRIKAZ STANJA IN DILEME

Število kliničnih raziskav v onkologiji v zadnjem desetletju narašča in glede na podatke portala *clinicaltrials.gov* trenutno predstavlja približno petino vseh registriranih raziskav. Kljub temu pa, za razliko od pogostih oblik raka, pri redkih rakih (incidenca manj kot 6/100.000 prebivalcev na leto), tega trenda ne zaznavamo. Izjema so le hematološki raki, ki po definiciji prav tako spadajo med redke rake, vendar je na tem področju razvoj bliskovit – preteklo leto je bilo po številu na novo odobrenih zdravil rekordno.

Na Onkološkem inštitutu Ljubljana (OIL) je bilo v letu 2017 v klinične raziskave z novimi zdravili ali drugimi novimi načini zdravljenja, ki jih tradicionalno delimo v štiri faze, vključenih 275 bolnikov (približno 5 % vseh na novo zdravljenih bolnikov). Vsaka faza posebej se obravnava kot ločena klinična raziskava. Namen faze I je ocenitev varnosti zdravila in določitev varnega odmerka, v fazi II se preučuje učinek zdravila, v fazi III pa učinkovitost ter tveganja in koristi v primerjavi s standardnim zdravljenjem. Če se zdravilo izkaže kot varno in učinkovito, dobi dovoljenje za promet. Temu lahko nato sledijo še raziskave faze IV ali postmarketinške raziskave, v katerih se opredeli varnost in učinek v vsakodnevni klinični rabi. Namen takšne zasnove je predvsem zaščita bolnika, računa pa se na relativno hitro vključitev zadostnega števila ustreznih bolnikov na posamezni stopnji. Dodatna težava solidnih redkih rakov pa je, da so nekateri ekstremno redki in za razvoj novih učinkovin tržno še manj zanimivi. Klasična zasnova kliničnih raziskav je zato vprašljiva, saj zadostnega števila bolnikov pogosto ni moč rekrutirati.

Pomemben korak naprej k obravnavi bolnikov z redkimi raki (in redkimi boleznimi nasploh) predstavlja nedavno oblikovanje evropskih referenčnih mrež (angl. European Reference Networks), ki združujejo referenčne centre in strokovnjake z namenom zagotovitve ustrezne oskrbe bolnikov, harmonizacije smernic in spodbujanjem translacijskih raziskav. Prav sedanjí nosilci referenčne mreže za redke



solidne rake že nekaj časa opozarjajo na pomen inovativnih metodoloških rešitev pri načrtovanju raziskav, bodisi v obliki statističnih modifikacij (npr. sprejemljivost zmanjšane moči študije), bodisi adaptivne zasnove, ki omogoča določene prilagoditve tekom študije. Uveljavljajo se novi načrti kliničnih raziskav, ki vključujejo bolnike z izraženo isto molekularno tarčo na tumorskih celicah, ne glede na vrsto raka. To so t.i. raziskave »v košari« (angl. *basket trials*). V eni od takih raziskav (EORTC 90101 CREATE) je sodeloval tudi OIL. Vključevala je bolnike z različnimi redkimi raki in s prisotno mutacijo ALK/MET v tumorju, ki so na podlagi te molekularne tarče prejeli tarčno zdravilo krizotinib.

Čedalje aktivnejšo vlogo pa v raziskovanju raka prevzemajo tudi bolniki sami. Če so se včasih društva bolnikov posvečala v prvi vrsti informiranju in medsebojni podpori, imajo danes že nenadomestljivo mesto v sooblikovanju relevantnih kliničnih vprašanj in so del referenčnih mrež (npr. *European Patient Advocacy Groups in Joint Action on Rare Cancers*). Do dobrodošle spremembe paradigme, da bolniki niso zgolj pasivni udeleženci kliničnih raziskav, ampak jih aktivno sooblikujejo, je torej že prišlo. Obstajajo tudi večmesečni poglobljeni izobraževalni programi (npr. *European Patients' Academy*), ki izšolajo t.i. bolnike eksperte, ki si na ta način pridobijo dovolj znanja, da lahko tehtno sodelujejo na vseh fazah razvoja novih zdravil, in nenazadnje s svojim delovanjem vplivajo tudi na politične odločevalce.

Miha Oražem, dr. med.
dr. Simona Borštnar, dr. med.

ONKOLOŠKI INŠTITUT LJUBLJANA

Literatura:

1. <http://euracan.ern-net.eu/>
2. Casali PG, Bruzzi P, Bogaerts J, Blay J-Y. Rare Cancers Europe (RCE) methodological recommendations for clinical studies in rare cancers: a European consensus position paper. *Ann Oncol.* 2015; 26 (2): 300–6.
3. Blay J-Y, Coindre J-M, Ducimetiere F, Ray-Coquard I. The value of research collaborations and consortia in rare cancers. *Lancet Oncol.* 2016;17 (2): e62–9.
4. Kristen M. Cunanan, Mithat Gonen, Ronglai Shen, David M. Hyman, Gregory J. Riely, Colin B. Begg, and Alexia Iasonos. Basket Trials in Oncology: A Trade-Off Between Complexity and Efficiency. *JCO*; 2017; 35 (3): 271–3.



FILOZOF PRED ETIČNIMI VIDIKI NA PODROČJU REDKIH BOLEZNI

POVZETEK

V svojem prispevku bom obravnaval nekatere teme, ki v okviru etike in politične filozofije obravnavajo temeljni vprašanji sobivanja v vsaki demokratični skupnosti – to sta načeli pravičnosti in solidarnosti. Na primeru slovitega političnega misleca Johna Rawlsa bom pokazal na vlogo t.i. načela tančice nevednosti (veil of ignorance) ter ga navezal na problematiko položaja redkih bolezni v okviru družbe in zdravstvenih ter znanstvenih politik. Tako bom pokazal na vlogo načel pravičnosti in solidarnosti pri obravnavanju redkih bolezni, ob tem pa se bom dotaknil tudi nekaterih težjih etičnih vidikov s področja bioetike, ki se dotikajo položaja posameznic in posameznikov – kot subjektov, ki so podvrženi različnim politikam in odnosom znotraj neke demokratične skupnosti. V sklepu bom temi Rawslove politične etike ter bioetike povezal s sodobno etiko ranljivosti ter nakazal etično vrednost in dostojanstvo vseh tistih, ki se sami ali v svojih družinah in okoljih soočajo z redkimi boleznimi.

Prof. dr. Lenart Škof

ZNANSTVENO RAZISKOVALNO SREDIŠČE KOPER IN
ETIČNA KOMISIJA ONKOLOŠKI INŠTITUT LJUBLJANA



TEŽAVE, S KATERIMI SE SOOČAJO BOLNIKI S HEREDITARNIM ANGIOEDEMOM

IZVLEČEK

Težave bolnikov hereditarnim angioedemom se pravzaprav začnejo, še preden vedo, za kakšno boleznijo so zboleli. Že diagnostika je precej specifična in le malo zdravnikov se zanjo odloči. Vsak ob pogledu na otečenega bolnika najprej pomisli na pik kakšnega insekta ali na kakšno alergijo. Le specifični zdravniki, ki so seznanjeni s tem obolenjem, se odločijo za pravilno diagnostiko. Zato je ozaveščanju tako zdravnikov kot bolnikov samih potrebno nameniti največjo pozornost.

UVOD

Dedni angioedem oz. hereditarni angioedem (HAE) je zelo redko in potencialno smrtno nevarno genetsko obolenje, ki se pojavlja v približno 1 na 10.000 do 1 na 50.000 ljudi. V Sloveniji, kjer je bilo 1. 1. 2016 2.064.188 prebivalcev je 23 bolnikov s HAE, kar je 0,001%. HAE simptomi vključujejo epizode edemov (oteklin) v različnih delih telesa, kot so roke, noge, obraz in tudi dihalne poti. Poleg tega imajo bolniki pogosto napade močnih bolečin v trebuhu, slabost in bruhanje, ki jih povzroča otekanje v črevesni steni. Oteklina žrela je še posebej nevarna in lahko povzroči smrt zaradi zadušitve.

Bolniki HAE imajo okvaro gena, ki nadzoruje krvno beljakovino, imenovano zaviralec C1. Genetski rezultati za napake so v proizvodnji nezadostnega ali nedelujočega C1 zaviralca beljakovin. Normalno C1 zaviralec pomaga uravnavati zapleteno biokemično medsebojno delovanje sistemov, ki temeljijo na krvi in ki sodelujejo v boju proti bolezni, vnetnim odzivom in koagulaciji. Ker je v okvari C1 zaviralec, neustrezno opravlja svojo funkcijo. Zaradi biokemijskega neravnovesja povzroči in proizvaja nezaželene peptide, ki povzročajo, da kapilare sprostijo tekočino v okoliška tkiva, kar povzroča edem.



HAE je dedna bolezen, saj se genetska napaka prenaša v družinah. Otrok ima 50 odstotkov možnosti za dedovanje te bolezni, če jo ima eden od staršev. Odsotnost družinske anamneze ne izključuje diagnoze HAE. Znanstveniki poročajo, da je kar 20 odstotkov primerov HAE posledica bolnikov, ki so spontano mutacijo gena C1 zavržali pridobili pri spočetju. Zato lahko ti bolniki prenesejo okvarjen gen na svoje potomce.

Ker je bolezen zelo redka, ni neobičajno, da je bolniki ne prepoznajo več let. Veliko število pacientov poroča, da so bile njihove pogoste in hude bolečine v trebuhu neprimerno diagnosticirane.

TEŽAVE BOLNIKOV S HAE

Napadi HAE ne nastopijo vedno na enak način, zato je prepoznavanje te bolezni zelo oteženo. Povprečen čas med nastopom prvih simptomov in diagnozo je bil leta 1977 22 let in je še vedno več kot 10 let od leta 2005. Sama sem bolnica s HAE. Za sebe lahko rečem, da sem imela neizmerno srečo in bila tudi zelo vztrajna pri iskanju vzrokov za moje težave, zato je bil čas od prvega napada in oteklina do diagnoze le 5 let. Ker sva z očetom skupaj iskala odgovore za izvor oteklin in je on trpel te napade brez diagnoze, je bil pri njemu čas do diagnoze bistveno daljši, kar 30 let.

Sprožilni faktorji za nastanek oteklin so stres, padec odpornosti, poškodba, estrogeni, mraz, fizična aktivnost ... Lahko pa oteklina nastane tudi brez nam znanega vzroka. Napad običajno traja nekaj dni in tudi če ga ne zdravimo, po nekaj dneh izgine. Kadar gre za viden napad, kot npr. oteklina roke ali noge, zadeva kljub bolečinam ni nevarna. Oteklino roke ali noge je tudi lažje pokazati zdravniku, četudi ne poznamo vzroka izvora.

Pri postavljanju diagnoze te sicer sprašujejo vse mogoče, od tega kaj naj bi te pičilo in podobno, ali morda tudi to, če sploh veš kako npr. zgleda klop. Na začetku pri zdravljenju vztrajno dajejo kalcij in antihistaminike, oteklina po treh, štirih dneh izgine. Za nekatere je takrat zadeva zaključena, za nas se boj šele začenja. Oteklina se namreč pojavljajo neenakomerno, po različnih delih telesa.

Težave nastopijo, ko se pojavijo oteklina žrela. Ta pojav je namreč za nas lahko smrten. Zato je posebej pomembno, da diagnostiko za HAE opravijo vsi člani družine. Za to je potrebno opraviti analizo krvi za inhibitor C1 esteraze, ter komplemente C3 in C4, kar je



Slika 1: Začetek otekanja roke
(vir: Iskra)



Slika 2: Oteklina roke (vir: Iskra)

glavni pokazatelj za diagnozo te bolezni. Težavno je tudi, kadar govorimo o nevidnih oteklinah. To so običajno oteklina v trebušni votlini. Praktično se na zunaj sploh ne odražajo, bolniki pa trpimo zelo hude bolečine v trebušni votlini in te napade običajno spremlja tudi bruhanje. Tudi sami moramo največkrat počakat, da lahko pri sebi prepoznamo oteklino ali gre morda za kakšno trebušno virozo.

Lahko navedem kot primer, ko je človek, diagnosticiran za HAE, prišel k zdravniku po terapijo, tožil o oteklini v trebušni votlini, nato bruhal na stranišču. Njegov osebni zdravnik ni prepoznal njegovega stanja oz. ni bil prepričan, ali gre za HAE napad in zato bolnika ni ustrezno zdravil, temveč ga je celo poslal domov.

Pri drugem pacientu tudi niso prepoznali vzroka napadov oteklina po telesu in v trebuhu, zato so mu predlagali izdrtje vseh mrtvih zob, ki bi lahko bila žarišča in povzročitelji težav. Tako je »v cvetu mladosti« ostal brez desetih zob in dobil vinil protetik.

Tretjemu pacientu, ki je tožil zaradi ponavljajočih bolečin v trebušni votlini, so odstranili zdravo slepo črevo.

Navedem lahko tudi to, da sem bila tudi sama tretirana kot nedisciplinirana bolnica, ki nisem jemala določenega zdravila (Danazol). To naj bi bil to povod mojih pogostih otekanj. Žal je bil to odraz zdravnikovega neznanja.



Slika 3: Delna oteklina obraza
(vir: Iskra)



To vse so velike težave, s katerimi se borimo bolniki s HAE. Opisani primeri so del resničnih zgodb nas bolnikov. Želela sem, da ne opisujem le svojih težav, ampak povem zgodbe tudi ostalih pacientov, ki se borijo s to boleznijo.

ZAKLJUČEK

V zdravljenju diagnosticiranih bolnikov smo zadnja leta dosegli velik napredek, kajti na voljo so nam vsa zdravila, ki so na tržišču, četudi so zelo draga. To so zdravila, ki imajo oznako zdravila sirote. To so dosegli nekateri naši zdravniki, ki pa poznajo bolezen in tudi njeno nevarno in zahrbtno plat. Res jih je malo, so pa to zdravniki, ki znajo prisluhniti in se tudi od nas učijo. Njim gre zahvala za to, da nam je v tistih hudih dneh malo lažje in predvsem nas ni več strah. Vsak bolnik ima namreč sedaj pri sebi injekcijo Firazyr za nujen primer. Ravnamo se po navodilih, da si pri otekanju v žrelo, najprej sami injiciramo injekcijo subkutano v trebuh in nato poiščemo pomoč v najbližji bolnišnici.

Smo pa tudi pacienti zelo dobro ozaveščeni in največkrat se zgodi, da zdravnikom, ki so za to bolezen slišali med študijem, razlagamo potek napadov in način zdravljenja. Lepo je, ko so nam pripravljeni prisluhniti.

Teja Iskra

Literatura:

Anthony J. Castaldo, President, HAEi, Henrik Balle Boysen, Executive Director, HAEi, HAEi organization, What is HAE, 2014. Dostopno na : <http://haei.org/hae/what-is-hae/> 14/2/17 The US Hereditary Angioedema Association, HAEA, What is HAE? Dostopno na: <http://www.haea.org/what-is-hae/> 14/2/17 poročila bolnikov o njihovih težavah s HAE



PRIPOROČILA ZA OBRAVNAVO ODRASLEGA BOLNIKA S HAE OB AKUTNI EPIZODI Z OTEKANJEM

SPLOŠNO

Hereditarni angioedem (HAE) je redka bolezen, ki jo povzroči pomanjkanje ali zmanjšana aktivnost inhibitorja C1 esteraze. Zanj so značilne ponavljajoče epizode angioedema, ki prizadene predvsem zgornje dihalne poti, steno črevesja ali kožo.

Pri bolnikih z diagnozo HAE je potrebno **oceniti mesto in resnost simptomov**.

POMEMBNO:

BOLNIKI S SIMPTOMI NA PODROČJU GRLA potrebujejo takojšnjo oceno prehodnosti dihalnih poti in aplikacijo specifične terapije.

Specifična terapija (v tabeli 1) lahko potrebuje od 30 do 60 minut do začetka delovanja. Bolniki v respiracijski insuficienci ali stridorjem bodo morda potrebovali intubacijo ali krikotomijo, zato je bolnike s simptomi na področju grla nujno takoj napotiti na urgentno službo ORL klinike.

Kontakt na ORL kliniki za najavo nujne krikotomije: dopoldne 7.30–15.30: 01 522 27 84 (urgentna ambulantna), 01 522 82 60 (predstojnica), 01 522 39 11 (tajništvo); popoldne, ponoči, vikend: 01 522 89 00 (starejši dežurni), 01 522 81 89 (mlajši dežurni), 01 522 81 90 (inštrumentarka).

Adrenalin, glukokortikoidi in antihistaminiki pri akutnih epizodah HAE niso učinkoviti.

UKREPANJE GLEDE NA MESTO IN RESNOST SIMPTOMOV OB AKUTNI EPIZODI HAE:

	OTEGANJE GRLA, JEZIKA: TAKOJ aplikacija katerega koli zdravila za akutno fazo (Firazyr, Ruconest, Berinert)
	OTEGANJE OBRAZA, VRATU: Aplikacija odmerka katerega koli zdravila za akutno fazo (Firazyr, Ruconest, Berinert).
	OTEGANJE V TREBUŠNI VOTLINI: TakoJ aplikacija PODPORNE TERAPIJE . Če se stanje ne izboljša, je potrebna aplikacija odmerka katerega koli zdravila za akutno fazo.
	OTEGANJE KOŽE (periferni edemi, roke, stopala): ob blagem perifernem otekanju najprej apliciramo PODPORNO TERAPIJO . Če se stanje ne izboljša, je potrebna aplikacija odmerka katerega koli zdravila za akutno fazo.

SPECIFIČNA TERAPIJA ZA ZDRAVLJENE AKUTNIH EPIZOD HAE

Zdravila za zdravljenje akutnih epizod HAE so po učinkovitosti glede na placebo so med seboj primerljiva, zato odločitev o izbiri temelji na dostopnosti. Če jih nimamo, lahko izjemoma uporabimo sveže zmrznjeno plazmo.

Bolniki z znano diagnozo HAE imajo navodilo, da morajo imeti pri sebi eno od zdravil akutne faze (Firazyr, Berinert ali Ruconest), ki naj si ga aplicirajo takoj v primeru simptomov na področju grla in poiščejo pomoč v Ambulanti za nujno medicinsko pomoč (ANMP). V primeru otekanja v predel obraza ali vratu svetujemo obisk ANMP za objektivizacijo stanja in terapijo pod nadzorom medicinskega osebja.

TABELA 1: ODMERJANJE ZDRAVIL- SPECIFIČNE TERAPIJE. V KOLIKOR NA VOLJO NI POLNEGA ODMERKA, JE PRIPOROČLJIVO APLICIRATI VSAJ DEL ODMERKA.

Učinkovina/ Zdravilo	Odmerjanje ob AE HAE		Maks. dnevni odmerek
Konestat alfa/ Ruconest®	50 i.e. na kg TT	2100 enot i.v. do 84 kg TT 4200 enot i.v. nad 84 kg TT	8400 enot
Ikatibant/ Firazyr®	30 mg s.c. ne glede na TT, med 2 odmerkoma vsaj 6 ur		90 mg
Humani inhibitor C1 esteraze/ Berinert®	20 i.e na kg TT	1000 enot i.v.. (do 50 kg TT) 1500 enot i.v. (do 100 kg TT) 2000 enot i.v. (nad 100 kg TT)	Ni podatkov
Sveže zmrznjena plazma	2 enoti i.v.	Ponovitev vsake 2 do 4 ure, do kliničnega izboljšanja	

STOPNJEVANJE IN VZTRAJANJE SIMPTOMOV

V primeru, da se simptomi na področju **USTNE VOTLINE, GRILA, OBRAZA ALI VRATU** po aplikaciji zdravila (**Berinert, Ruconest, Firazyr**) v nadaljnjih **30 minutah STOPNJUJEJO** ali po **60 minutah ne popuščajo**, je potrebno ponoviti aplikacijo zdravila (tabela 1). Če je bolnik kot prvo zdravilo dobil Firazyr, naj v primeru stopnjevanja simptomov znotraj 6 ur dobi dodaten ekvivalenten odmerek Ruconesta ali Berinerta.

PODPORNO ZDRAVLJENJE

Bolečina zaradi edemov:

- Diklofenak (Naklofen, Olfen, ...) 100 mg p.o. ali 75 mg i.v. (v primeru bruhanja)
- Tramadol (Tramal, Tadol, ...) 50 mg p.o. ali i.v. vsake 4–6 ur po potrebi (maksimalno 300 mg 5 dni)

GIT epizode:

- **Rehidracija:** Intravenska aplikacija 0,9 % raztopine NaCl
- **Slabost, bruhanje:** Metoklopramid (Reglan) 10 mg i.v. ali i.m. vsake 2 do 3 ure
- **Krči v GIT:** Butilskopolamin (Buscopan) 10 mg p.o. vsake 2–3 ure po potrebi



ZDRAVILA, KI LAHKO SPROŽIJO ALI PODALJŠAJO AKUTNO EPIZODO HAE

V redni terapiji naj bolniki ne prejemajo ACE zaviralcev ali estrogen vsebujoče hormonske terapije.

PREVENTIVA OB URGENTNIH IN NAČRTOVANIH POSEGIH

Priprava na poseg je individualna glede na velikost posega in dosejanje bolnikove reakcije.

- **V primeru urgentnega posega je priporočljiva aplikacija 1000 i.e. pdC1 inhibitorja (Berinert) manj kot 6 ur pred posegom.**
- Pri načrtovanih večjih posegih v ustni votlini ali posegu, ki zahteva intubacijo, je potrebna preventivna terapija z aplikacijo pdC1 inhibitorja pred posegom.
- Kadar gre za načrtovan manjši poseg, lahko bolnik dobiva kratkotrajno preventivo pred posegom z danazolom 2,5–10 mg /kg/dan (maks. 600 mg p.o. dnevno) 5 dni pred posegom in nato še 2 do 5 dni po posegu.
- Načrtovani manjši posegi v ustni votlini (npr. čiščenje zobnega kamna, izdelava zalivk) lahko potekajo brez profilakse, če jih je bolnik v preteklosti že dobro prenesel.

POMEMBNO

- **V vsakem primeru morajo biti ob posegih na voljo še dodatni odmerki specifičnih zdravil za zdravljenje akutnih epizod HAE (Berinert, Ruconest ali Firazyr).**
- **Zobozdravstvene posege naj bolniki opravljajo na stomatološki kliniki UKC Ljubljana** (kontakt asist. Jana Krapež, dr. dent. med., tel. **01 522 42 55**)
- **Planske operacije naj bolniki opravljajo na kirurški kliniki UKC Ljubljana. Prvi kontakt je predoperativna anesteziološka ambulanta** (prof. dr. Novak Jankovič, dr. med., tel. nadzornega anesteziologa v UKCL **01 522 88 42**).
- Kontakt alergologa na Golniku (**04 25 69 227**).



POROČANJE O OBRAVNAVI BOLNIKA Z AKUTNO EPIZODO HAE

Prosimo vas, da po obravnavi bolnika z akutno epizodo HAE ključne podatke glede lokacije in stopnje simptomov, odmerka zdravila ter časovnega razpona od aplikacije zdravila do hitrosti izboljšanja simptomatike posredujete na Univerzitetno kliniko Golnik.

BOLNIŠNICE V SLOVENIJI ZA OBRAVNAVO BOLNIKOV S HAE

Bolnišnica	Lokacija v bolnišnici	Kontaktne številke
UKPA Golnik	Sprejemna ambulantna	04 25 69 121
UKC Ljubljana	Centralna lekarna	01 522 35 69 (oficina), 031 690 423 (dež. farm.)
UKC Maribor	Odd. za kožne in spolne bolezni	02 321 27 11 (oddelek)
SB Celje	Ambul. IPP – Urgentni center	03 423 35 68
SB Izola	Urgentna ambulantna	05 6606 392, 05 6606 395
SB Nova Gorica	Urgentni center	05 330 1240 (urg. center), 051 309 951 (dež. farm)
SB Novo Mesto	Urgentna intern. ambulantna	07 39 16 504

UNIVERZITETNA KLINIKA ZA PLJUČNE BOLEZNI IN ALERGIJO GOLNIK

Literatura:

1. Bowen, T., et al., 2010 *International consensus algorithm for the diagnosis, therapy and management of hereditary angioedema*. Allergy Asthma Clin Immunol, 2010. 6(1): p. 24.
2. Cicardi, M., et al., *Evidence-based recommendations for the therapeutic management of angioedema owing to hereditary C1 inhibitor deficiency: consensus report of an International Working Group*. Allergy, 2012. 67(2): p. 147-57.
3. Farkas, H., *Management of upper airway edema caused by hereditary angioedema*. Allergy Asthma Clin Immunol, 2010. 6(1): p. 19.
4. Betschel S. et al, Canadian hereditary angioedema guideline. Allergy Asthma Clin Immunol, 2014. 10(50).

AMILOIDOZA

Amiloidoza je heterogena skupina bolezni zaradi odlaganja netopnih fibrilarnih beljakovin – amiloida – v različna tkiva in organe. Lahko je omejena ali sistemska. Amiloid se najpogostjeje odlaga v jetra, vranico, ledvice, srce, živce in žile. Kaže se z zelo pestro simptomatiko, kot okvara srca, ledvic, jeter, perifernega in avtonomnega živčevja, povečanim jezikom, značilnimi kožnimi krvavitvami, motnjami vida.

Prvič jo je opisal Fonteyn leta 1639, termin amiloidoza pa je prvi uporabil leta 1854 Virchow. Leta 1922 je Benhold odkril, da kongo rdeče barvilo specifično obarva amiloid, leta 1927 pa sta Divry in Florkin opisala zeleno dvolomnost amiloida v polarizacijskem mikroskopu.

Amiloid nastane s polimerizacijo nefibrilarnih prekurzorjev amiloidogenimi beljakovinami, kot so proste lahke verige imunoglobulinov, serumski amiloid A, beta2 mikroglobulin ter mutirani in nemutirani transtiretin (TTR).

Amiloidoza sodi med zelo redke bolezni. Incidenca je med 8 in 10 na milijon prebivalcev. Najpogostejša je amiloidoza AL, ki predstavlja okrog 65% vseh primerov. Gre za odlaganje lahkih verig imunoglobulina. AL amiloidoza je lahko samostojna bolezen, lahko pa se razvije v sklopu plazmocitoma. AA amiloidoza predstavlja okrog 18% primerov. Pojavlja se kot zaplet kroničnih vnetij in okužb. Pri senilni amiloidozi ATTR je amiloidogena beljakovina nemutirani transtiretin. Predstavlja okrog 10% primerov. Pri hereditarni (mutirani) ATTR, ki predstavlja okrog 7% primerov pa je amiloidogena beljakovina mutirani transtiretin. Klinične slike se nekoliko razlikujejo od vrste amiloidoze in so prikazane v tabeli.

	Srce	Ledvice	Jetra	Prebavila	Vezivo	Živčevje
AL	+	+	+	+	+	+
AA	+	+				
h-ATTR	+	+		+	+ (oči)	+
ATTR	+				+	



Diagnoza amiloidoze ni težka, če nanjo posumimo. Skupek sočasnih znakov (kožne spremembe, povečan jezik, nevrološke motnje, srčno popuščanje, prebavne težave), podaja sum na amiloidozo. Bolezen potrdimo s punkcijo podkožnega maščevja. Če je preiskava negativna, je potrebna biopsija drugih tkiv, npr. sluznice debelega črevesa, ustne sluznice. Za opredelitev vrste amiloidoze so potrebne dodatne preiskave, kot imunohistokemija, imunoelektroforeza seruma, genetske preiskave (h-ATTR). Poleg tega moramo opraviti preiskave, s katerimi ugotovimo razširjenost bolezni – UZ, CT ali MRI prsnih in trebušnih organov, biokemične preiskave, pregled kostnega mozga, funkcionalne preiskave živčevja.

Zdravljenje amiloidoze je kompleksno. Pri AA amiloidozi zdravimo osnovno bolezen (antibiotiki, protivnetna zdravila). Pri AL amiloidozi zmanjšamo nastajanje lahkih verig imunoglobulina s kemoterapijo, imunomodulatorji, tarčnimi zdravili in včasih z avtologno presaditvijo matičnih celic. Pri h-ATTR s prizadetostjo živčevja (ATTR s familiarno nevropatijo) lahko zmanjšamo nastajanje amiloidnih fibril z zdravili, npr. tafamidis. Pri h-ATTR prihaja v poštev tudi presaditev jeter. V preizkušanju so tudi novi načini zdravljenja z odstranjevanjem amiloida iz tkiv.

Prim. Jožef Pretnar, dr. med,
specialist interne medicine in hematologije



Prispevka o **Diseminiranem plazmocitomu** in **neHodgkinovi limfomi: sodobni pristopi, zdravljenje in diagnostika**, sta bila kot strokovna predavanja predstavljena v sklopu Dneva redkih bolezni 20. januarja 2018 v organizaciji Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije v konferenčni dvorani KRKE Ljubljana.

DISEMINIRANI PLAZMOCITOM

UVOD

Diseminirani plazmocitom (DP) je maligna klonška novotvorba imunskih celic usmerjenih v B limfocitno vrsto. Zanj je značilno razraščanje malignih plazmatk (plazmocitomskih celic) v kostnem mozgu. DP je bolezen starejših ljudi. Najbolj pogost je med 60. in 70. letom starosti. Moški obolevajo nekoliko pogostejše kot ženske. Letna incidenca v Evropi je okvirno 6,0/100.000 prebivalcev. V Sloveniji tako odkrijemo povprečno 120 bolnikov na leto.

Klinična slika je posledica: razgradnje okostja (osteolize/osteoporoza) z ali brez hiperkalcemije; odpovedi kostnega mozga zaradi mieloftoze (anemija, nevtropenija, trombocitopenija); pomanjkljive predvsem humoralne imunske odzivnosti, s posledičnimi številnimi okužbami; okvare ledvic; kopičenja monoklonskih imunoglobulinov (Mlg) (sindrom hiperviskoznosti, primarna amiloidoza, krioglobulinemija, motnje hemostaze). Na DP pomislimo pri bolnikih z bolečinami v kosteh, patološkimi zlomi, nepojasnjeno anemijo in ponavljajočimi se okužbami. Prvi znak bolezni je lahko tudi ledvična odpoved. Nekateri bolniki so asimptomatski in bolezen ugotovimo slučajno ob drugih preiskavah (npr. močno pospešena sedimentacija, normocitna anemija, povečana koncentracija kreatinina).

Gre za neozdravljivo rakavo krvno bolezen, ki pa jo lahko za dlje časa »zazdravimo« in na ta način podaljšamo bolnikovo življenje in zmanjšamo njegovo obolevnost. Z dostopnostjo in uvedbo novih zdravil, kamor v prvi vrst sodijo zaviralec proteosomov(PI) prve generacije bortezomib in imunomodulatorna zdravila (IMiD-i) talidomid, lenalidomid smo v zadnjih 10–15 letih podaljšali življenjsko dobo



zdravljenih bolnikov s 3 let na skoraj 7 let. Veliko zavisi predvsem od intrinzičnih dejavnikov bolezni, ki so za vsakega bolnika specifični, predvsem citogenetike/citogenetičnih nepravilnosti. Bolnikom z neugodno citogenetiko se slabo piše in ti lahko pričakujejo kratko življenje. Takih bolnikov je okvirno dobra tretjina, proti koncu bolezni, pa morda zaradi klonske evolucije celo slaba polovica. Učinkovitega zdravila za te bolnike do sedaj nismo poznali.

V zadnjem letu ali dveh so razvili številna nova zdravila za bolnike z DP: PI druge generacije karfilzomib, ixazomib, marizomib, ...; IMID druge generacije pomalidomid; zaviralec histonske deacetilaze panabinostat; monoklonalni protitelesi daratumumab in elotuzumab. Vsako ob naštetih zdravil podaljša življenje bolnikov z DP za vreč oziroma veliko mesecev in nenazadnje je to tisto kar šteje. Morda se v novih zdravilih skriva tudi pot do ozdravitve bolnikov z DP (preglednica).

ZAVIRALCI PROTEOSOMALNEGA ENCIMSKEGA SISTEMA

Proteasomi so encimski sistem v celici, odgovoren za odstranjevanje beljakovin, ki jih celica ne potrebuje več. Imenujemo ga tudi »celični koš za odpadke«. Če zavremo delovanje proteasoma, se beljakovine, ki bi se morale odstraniti, posledično kopičijo v celici. To moti delovanje v prvi vrsti rakavih celic in lahko povzroči njihovo smrt. Zanimivo je, da so rakave celice za proteasomsko zaviranje kar 1000-krat bolj občutljive kot zdrave celice v človekovem telesu. Zdravilo, ki ustavi delovanje »celičnega koša za odpadke«, imenujemo zaviralec proteasoma. Čeprav je tarča proteasomskega zaviranja en sam organel v celici, oviranje tega prizadene številne pomembne celične procese, kar rakavi celici prepreči razvoj, delitev in razsoj v druge dele telesa.

Pri zdravljenju s proteasomskimi zaviralci se lahko pojavijo številni neželeni učinki: prehodna trombocitopenija (zmanjšano število krvnih ploščic), slabokrvnost, nevtropenija (zmanjšano število podskupine belih krvničk), herpes zoster (pasavec) in periferna nevropatija, za katero so značilne bolečine v okončinah, motnje občutka za dotik, občutek ščemenja in mravljinčenja v dlaneh in stopalih. Pri večini bolnikov po prekinitvi zdravljenja ali zmanjšanju odmerka zdravila periferna nevropatija delno, redko v celoti izzveni.

Sem sodijo zdravila z generičnimi poimenovanji bortezomib, karfilzomib in ixazomib.

PREGLEDNICA NEKATERIH LABORATORIJSKIH VREDNOSTI

Laboratorijska preiskava	Ime preiskave	Referenčne vrednosti	Enota	Komentar
Krvna slika	Število levkocitov	4,0-10,0	$\times 10^9/l$	Zaradi majhnega števila levkocitov ste bolj dovzetni za okužbe.
	Število eritrocitov (moški)	4,5-6,3	$\times 10^{12}/l$	Majhno število eritrocitov pomeni slabokrvnost (anemijo).
	Število eritrocitov (ženske)	4,2-5,4	$\times 10^{12}/l$	
	Hemoglobin (moški)	140-180	g/l	Majhna koncentracija hemoglobina pomeni slabokrvnost (anemijo).
	Hemoglobin (ženske)	120-160	g/l	
	Hematokrit (moški)	0,40-0,54		Zmanjšan hematokrit kaže na slabokrvnost (anemijo), povečan pa na dehidracijo.
	Hematokrit (ženske)	0,37-0,47		
Biokemija	Trombociti	140-340	$\times 10^9/l$	Zaradi majhnega števila trombocitov ste lahko bolj nagnjeni h krvavitvam.
	Sečnina (urea)	2,8-7,5	mmol/l	Pri slabšem delovanju ledvic je koncentracija sečnine povečana.
	Kreatinin	44-97	$\mu\text{mol}/l$	Pri slabšem delovanju ledvic je koncentracija kreatinina povečana.
	Kalcij	2,1-2,6	mmol/l	Pri diseminiranem plazmocitomu je koncentracija kalcija zaradi razgradnje kosti pogosto povečana.
	Albumini	32-55	g/l	Pri diseminiranem plazmocitomu je koncentracija albuminov pogosto zmanjšana.
	Skupne beljakovine	65-80	g/l	Pri diseminiranem plazmocitomu je koncentracija skupnih beljakovin pogosto povečana zaradi prisotnosti monoklonskega imunoglobulina.
	Monoklonski imunoglobulin	0	g/l	Prisotnost nenormalne beljakovine pri diseminiranem plazmocitomu.



IMUNOMODULATORNA ZDRAVILA

Ta zdravila vplivajo na bolnikov imunski sistem tako, da začne učinkoviteje graditi obrambo pred tujerodnimi rakavimi oziroma plazmocitomskimi celicami. Imunomodulatorna zdravila delujejo tudi tako, da zavirajo nastajanje novih krvnih žil v tumorskem tkivu in onemogočajo preskrbo rakavih celic s hranili iz krvnega obtoka. Plazmocitomske celice namreč izločajo citokine, s katerimi spodbujajo nastajanje novih krvnih žil, ki jim omogočajo lažje preživetje.

Najpomembnejši neželeni učinki so hematološki, npr. zmanjšano število rdečih in belih krvničk in krvnih ploščic, pogosta sta tudi zaspanost in kožni izpuščaj. Pri zdravljenju z imunomodulatornimi zdravili lahko nastanejo krvni strdki (tromboza in pljučna embolija). Za preprečevanje teh zdravnik predpiše acetilsalicilno kislino ali nizkomolekularni heparin. Podobno kot pri zaviralcih proteasoma se lahko pojavi tudi periferna nevropatija, vendar mnogo bolj poredko.

Sem sodijo zdravila z generičnimi poimenovanji talidomid, lenalidomid in pomalidomid.

MONOKLONSKA PROTITELESA

Podobno kot pri zdravljenju limfomov, so tudi na področju zdravljenja diseminiranega plazmocitoma na razpolago, če strošek zdravljenja plača zdravstvena zavarovalnica, monoklonska protitelesa. Zdravljenje z monoklonskimi protitelesi je usmerjeno na določen protein na površini plazmocitomske celice (npr. CD 38 antigen, SLAM F7). S tem, ko se monoklonsko protitelo veže na ta protein, sproži vrsto znotraj in zunajceličnih mehanizmov, ki neposredno uničijo rakavo celico ali pa to dosežejo s pomočjo aktivacije bolnikovega imunskega sistema. Ker je način delovanja popolnoma drugačen kot pri zdravljenju s proteasomskimi inhibitorji in imunomodulatornimi zdravili, lahko dobre rezultate zdravljenja z monoklonskimi protitelesi dosežemo tudi pri bolnikih, ki so slednja zdravila že prejeli in se nanje več ne odzivajo.

Bolniki zdravljenje z monoklonskimi protitelesi dobivajo v obliki infuzij po točno določenem časovnem razporedu. Zdravljenje z monoklonskimi protitelesi (npr. anti-CD 38 monoklonsko protitelo) bolniki večinoma zelo dobro prenašajo in neželeni sopojavi zdravljenje so sorazmerno redki. Lahko se pojavijo hematološki neželeni učinki, okužbe, utrujenost in slabost. Med prejetjem infuzij



zdravila, predvsem ob prvi infuziji, se lahko pojavi infuzijska reakcija, v obliki znakov podobnih prehladu (boleče grlo, mraženje, kašelj, izcedek iz nosu, težave z dihanjem). Infuzijske reakcije so večinoma blage, pomembno pa je, da na njih zdravnika ali sestro pravi čas opozorimo. Najboljši učinek imajo monoklonalna protitelesa takrat, ko jih kombiniramo z imunomodulatornimi zdravili ali zaviralci proteosomov in kortikosteroidi. Kot monoterapija so mnogo slabše učinkovita. Sem sodita zdravili z generičnimi poimenovanji daratumomab in elotuzumab.

HDAC INHIBITORJI

Zdravljenje z zaviralcem histonske deacetilaze (HDAC) je usmerjeno na DNA rakave celice. S tem, ko zdravilo zavira encim pomemben pri delitvi rakavih celic, zaustavi množenje rakavih celic in sproži njihovo smrt. Prvi HDAC inhibitor, ki je dostopen v obliki tablet in se uporablja v kombinaciji z bortezomibom in deksametazonom je panabinostat.

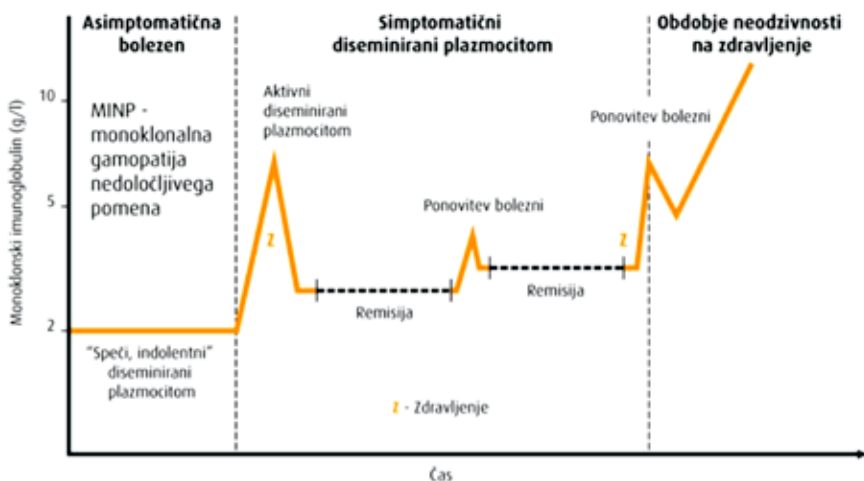
Pogosti neželeni učinki tega zdravljenja so diareja, ki se pojavlja tudi v zelo hudi obliki, srčni ter hematološki neželeni učinki, okužbe, utrujenost, slabost, nemoč in bruhanje. Z eno besedo astenija.

ŽIVLJENJE Z DISEMINIRANIM PLAZMOCITOMOM

Diseminirani plazmocitom lahko zdravimo, vendar za zdaj praviloma velja za dolgoročno neozdravljivo bolezen. Znanost, medicina sta je v tem pogledu napredovala in zadnji rezultati ponujajo razlog za optimizem, vendar previden optimizem. Zdaj se lahko številni bolniki veselijo, da bodo še vrsto let živeli enako kakovostno kot pred odkritjem bolezni. Bolezen namreč lahko »zazdravijo« za več let, ne vedno in ne pri vsakomur, a vseeno ... Možnost popolne ozdravitve se morda skriva v alogenski PKMC, treba pa bo omejiti neželene učinke te vrste zdravljenja, vključujoč sorazmerno veliko za način zdravljenja vezano umrljivost.

Skoraj vsi bolniki z DP na neki časovni točki, razvijejo ponovitev bolezni (relaps DP). Sicer so za samo bolezen značilna obdobja zagonov in remisij bolezni, ki pa so po vsakem zagonu vedno krajše. Medtem ko se večina bolnikov dobro odzove na prvo linijo zdravljenja, le približno 10% zdravljenih doseže dolgotrajno remisijo DP, ki lahko traja 10 in več let. Tako večina bolnikov doživi ponovitev bolezni, ki je

SHEMETSKI PRIKAZ POTEKA DISEMINIRANEGA PLAZMOCITOMA



lahko tudi zelo hitra in potrebujejo zdravljenje drugega reda, tretjega reda, ... Za zdravljenje DP je tako značilen vzorec zagonov bolezni in vmesnih remisij. Vsaka dodatna vrsta zdravljenja je povezana s slabšim odzivom na zdravljenje ter vedno krajšim obdobjem remisije, v kolikor jo bolnik sploh doseže. DP je bolezen z relativno veliko umrljivostjo. Kljub novim zdravilom v zadnjem desetletju, je mediana celokupnega preživetja okvirno 5 let od diagnoze. Pri bolnikih z hitrim relapsom bolezni ali za zdravljenje neodzivno obliko bolezni pa ta, po podatkih iz kliničnih raziskav znaša med 13–30 meseci.

BOLNIKI Z DP, KI SO PRIMERNI ZA ZDRAVLJENJE Z AVTOLOGNO PKMC (PRESADITEV KRVOTVORNIH MATIČNIH CELIC)

Okvirno gre za bolnike, ki so stari do 70 let. Seveda je meja zgolj arbitrarna in ključna je bolnikova biološka starost in delovanje ključnih organskih sistemov. Razlog za avtologno PKMC je podaljšanje preživetja tako zdravljenih bolnikov. Indukcijsko, to je prvo zdravljenje po odkritju bolezni, pred PKMC vključuje tri izmed štirih skupin zdravil: kortikosteroide, imunomodulatorna zdravila, zaviralce proteosomov in alkilirajoča zdravila. Svetovne smernice narekujejo, da se odločimo



za kombinacijo treh zdravil. Osnova je zaviralec proteosomov, bortezomib v kombinaciji z kortikosteroidom. Rezultati raziskav so namreč pokazali, da je kombinacija dveh zdravil, v Sloveniji je to praviloma bortezomib/deksametazon (VD) slabše učinkovita, kot kombinacija treh ali več zdravil iz omenjenih skupin. Tako velja priporočilo, da je shemi VD potrebno dodati imunomodulatorno ali alkilirajoče zdravilo oziroma antraciklinski citostatik doksorubicin. V Sloveniji prihajata v poštev predvsem shemi VTD (bortezomib, talidomid, deksametazon) in VCD (bortezomib, ciklofosamid, deksametazon). Trem do štirim krogom indukcijskega zdravljenja sledi avtologna PKMC.

BOLNIKI Z DP, KI NISO PRIMERNI ZA ZDRAVLJENJE Z AVTOLOGNO PKMC

Odločamo se med zdravljenji po shemah VMP (bortezomib, melfalan, prednizolon/deksametazon), zdravljenjem po kontinuirani shemi (kar pomeni do ponovnega zagona bolezni ali pa prekinitve zaradi neželenih sopojavov) lenalidomid/deksametazon (Len/Dex), VTD (bortezomib, talidomid, prednizolon/deksametazon), VCD (bortezomib, ciklofosamid, prednizolon/deksametazon), MPT (melfalan, prednizolon/deksametazon, talidomid), včasih tudi za samo kombinacijo dveh zdravil VD (bortezomib, prednizolon/deksametazon). Ključno zdravilo v omenjenih shemah je bortezomib, s katerim zdravimo v tedenskem intervalu. Bortezomib damo dvakrat tedensko edino v primeru ledvičnega odpovedovanja (ugoden terapevtski učinek v sklopu čepne nefropatije) in hude skeletne prizadetosti. Bortezomib ni primerna izbira zdravljenja DP pri bolnikih z že znano polinevropatijo (PNP), kot so npr. ljudje z znano sladkorno boleznijo, ali s pridruženo primarno amiloidozo. Zdravilo vedno damo v obliki podkožne (in ne več intravenske) injekcije.

**Prof. dr. Samo Zver, dr. med.,
specialist internist/specialist hematolog**

KLINIČNI ODDELEK ZA HEMATOLOGIJO, UKC LJUBLJANA



NEHODGKINOVIM LIMFOMAM: SODOBNI PRISTOP, ZDRAVLJENJE IN DIAGNOSTIKA

IZVLEČEK

Maligni limfomi so heterogena skupina novotvorb, ki nastanejo zaradi nenadzorovanega razraščanja celic limfatičnega tkiva. So klonske bolezni, ki nastanejo z maligno preobrazbo ene celice limfatične vrste B, T ali naravnih celic ubijalk (NK). Celotna incidenca limfoidnih novotvorb je $12,1 \times 10^5$, kar uvršča to skupino na 7. mesto po pogostnosti med vsemi rakavimi obolenji. Maligni limfomi se pogosteje pojavljajo pri moških in v določenih starostnih skupinah. Vzroki za nastanek limfomov ostajajo pri večini oblik neznani, vendar pri nekaterih podtipih obstaja vzročna povezava z virusnimi ali bakterijskimi okužbami. Pogosteje se pojavljajo pri bolnikih s pomanjkljivo imunsko odzivnostjo in pri določenih poklicih v kmetijstvu, verjetno zaradi izpostavljenosti pesticidom.

Limfoidne novotvorbe razdelimo na neHodgkinove limfome in Hodgkinove limfome. Klasifikacija Svetovne zdravstvene organizacije neHodgkinove limfome naprej razdeli na B-celične in T/NK-celične, te pa še naprej na nezrele in zrele podtype. Klinična slika je lahko povsem neznačilna in spominja na okužbe. Največkrat so prvi znak povečane obodne bezgavke. Povečajo se lahko tudi bezgavke v medpljučju ali trebušne bezgavke. Možna je prizadetost nelimfatičnih organov. Tip limfoma opredelimo s histopatološko preiskavo bezgavke oziroma vzorca obolelega organa. Sicer diagnostični postopek vključuje krvne preiskave, slikovno diagnostiko, citopatološke, histopatološke in molekularno-biološke preiskave bezgavk, vzorcev kostnega mozga ali drugih tkiv in pregled pri otologu.

Večino bolnikov z neHodgkinovimi limfomi prej ali slej v poteku bolezni zdravimo z obema osnovnima metodama zdravljenja, t.j. s sistemsko terapijo (citostatsko terapijo in/ali biološko/tarčno terapijo) in obsevanjem z ionizirajočimi žarki. Pri sodobnem citostatskem zdravljenju bolnik prejema kombinacije citostatikov po določenih shemah v točno določenem časovnem zaporedju (krogi citostatske terapije). Zadnje desetletje se pri obravnavanju bolnikov



z indolentnimi in agresivnimi neHodgkinovimi limfomi vse bolj uveljavlja posebna oblika biološke terapije. To so monoklonska protitelesa, ki so sposobna vezave na značilne strukture na membranah B- (nekatera pa tudi T-) celičnih limfomov. Poleg tega so v uporabi tudi druga tarčna zdravila – zaviralci proteasoma, imunomodulatorji, zaviralci kinaz v signalni poti B-celičnega receptorja, ... Obsevanje z ionizirajočimi žarki postaja na področju neHodgkinovih limfomov vse bolj dopolnilno zdravljenje po končanem sistemskem zdravljenju. Kot edina oblika zdravljenja ostaja samo v primeru lokaliziranih indolentnih limfomov. Bolnike z agresivnimi neHodgkinovimi limfomi, ki so po zaključenem zdravljenju v popolni remisiji bolezni, skrbno sledimo zaradi morebitne ponovitve bolezni, pa tudi zaradi pravočasnega odkrivanja drugega malignoma. Verjetnost ponovitve bolezni je največja v prvih dveh letih po končanem zdravljenju. Razširjeni indolentni limfomi veljajo za neozdravljive s konvencionalnim zdravljenjem, zanje je značilen potek z vedno krajšimi obdobji remisij. Takšne bolnike spremljamo doživljenjsko v specializiranih ustanovah.

UVOD

Maligni limfomi so heterogena skupina novotvorb, ki nastanejo zaradi nenadzorovanega razraščanja celic limfatičnega tkiva. So klonske bolezni, ki nastanejo z maligno preobrazbo ene celice limfatične vrste B, T ali naravnih celic ubijalk (*natural killers* – NK). Glede na izvor maligne celice, histološko sliko, klinično sliko, potek in prognozo delimo maligne limfome na:

- neHodgkinove limfome,
- Hodgkinovo bolezen oz. Hodgkinov limfom.

EPIDEMIOLOŠKI PODATKI

Celotna incidenca limfoidnih novotvorb je $12,1 \times 10^5$, kar uvršča to skupino na 7. mesto po pogostnosti med vsemi rakavimi obolenji. Incidenca se precej razlikuje po posameznih regijah sveta – višje incidenčne stopnje so značilne za industrializirane razvite države, dejanskega bremena bolezni v razvijajočih se deželah pa ni možno natančno oceniti. Pogostnost zbolevanja za neHodgkinovimi limfomi iz leta v leto narašča, vendar je v nekaterih državah (npr. ZDA)



naraščanje incidence že doseglo plato. V Sloveniji je bila incidenca neHodgkinovih limfomov v obdobju 2006 do 2010 za 9,8% višja kot v obdobju od 2001 do 2005, pričakujemo 8,7% porast incidence v letu 2013 glede na obdobje 2006 do 2010. Pogostnost zbolevanja pri neHodgkinovih limfomih narašča eksponentno s starostjo med 20. in 79. letom. Letno obravnavamo v Sloveniji preko 650 bolnikov z novoodkritimi limfoidnimi novotvorbami. Po podatkih Registra raka za Republiko Slovenijo je v letu 2014 zbolelo 617 bolnikov za limfomi B in limfomi T (brez upoštevanja akutnih limfoblastnih levkemij, za katerimi je v istem letu zbolelo 20 bolnikov), za Hodgkinovim limfomom je zbolelo 57 bolnikov.

ETIOLOGIJA

Vzroki za nastanek limfomov ostajajo pri večini oblik neznani, vendar pri nekaterih podtipih obstaja vzročna povezava z virusnimi okužbami (Ebstein Barrov virus pri endemičnem Burkittovem limfomu, ektranodalnem NK/T celičnem limfom nazalnega tip, postransplantacijskih limfoproliferativnih obolenjih, nekaterih z AIDS-om povezanih limfomih in nekaterih limfomih, ki so povezani s prirojeno imunsko pomanjkljivostjo, humani T-limfocitotropni virus 1 pri T-celičnem limfomu/levkemiji odraslih, humani herpes virus 8 najverjetneje v povezavi z Ebstein Barrovim virusom pri primarnem efuzijskem limfomu, hepatitis C virus pri limfoplazmacitoidnem limfomu, itd.) ali z bakterijsko okužbo (*Helicobacter pylori* pri MALT limfomu želodca, *Campylobacter jejuni* pri imunoproliferativnih obolenjih tankega črevesja, *Borrelia burgdorferi* pri primarnem kožnem B-celičnem limfomu). Maligni limfomi se nekoliko pogosteje pojavljajo pri moških, razlage za to ne poznamo. Pomanjkljiva imunska odzivnost (prirojena ali pridobljena, kot je npr. pri okužbi s humanim virusom imunske pomanjkljivosti oziroma pri imunosupresivni terapiji po presaditvah organov) pa je eden od glavnih dejavnikov tveganja za pojav limfoproliferativnega obolenja. Nekatere raziskave omenjajo pogostejše pojavljanje malignih limfomov pri delavcih v kmetijstvu, verjetno zaradi izpostavljenosti pesticidom, ter pri tistih, ki so izpostavljeni delovanju benzena. Tudi razlaga za pogostejše pojavljanje limfomov v nekaterih družinah še ni povsem dokončna. Lahko bi šlo za dedno nagnjenost k zbolevanju ali pa je vzrok v izpostavljenosti družinskih članov enakemu dejavniku iz okolja.



KLASIFIKACIJA LIMFOIDNIH NOVOTVORB SVETOVNE ZDRAVSTVENE ORGANIZACIJE

Sodobna klasifikacija limfoidnih novotvorb je seznam klinično patoloških enot, ki jih opredelimo na osnovi integracije kliničnih in morfoloških značilnosti, imunofenotipa in molekularno-genetskih značilnosti. Klasifikacija neHodgkinovih limfomov je prikazana v tabeli 1.

TABELA 1. KLASIFIKACIJA LIMFOIDNIH NOVOTVORB SVETOVNE ZDRAVSTVENE ORGANIZACIJE (IZVZETI SO HODGKINOVIM LIMFOMI)

Nezreli limfomi B

- Limfoblastna levkemija/limfom B, brez drugih oznak
- Limfoblastna levkemija/limfom B z rekurentnimi citogenetskimi anomalijami
- Limfoblastna levkemija/limfom B s t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1
- Limfoblastna levkemija/limfom B s t(v;11q23.3); prerazporeditev KMT2A
- Limfoblastna levkemija/limfom B s t(12;21)(p13.2;q22.1); ETV6-RUNX1
- Limfoblastna levkemija/limfom B s hiperdiploidnostjo
- Limfoblastna levkemija/limfom B s hipodiploidnostjo
- Limfoblastna levkemija/limfom B s t(5;14)(q31.1;q32.3); IL3-IGH
- Limfoblastna levkemija/limfom B s t(1;19)(q23;p13.3); TCF3-PBX1
- Limfoblastna levkemija/limfom B podobna/podoben BCR-ABL1
- Limfoblastna levkemija/limfom B z iAMP21

Periferni limfomi B

- Kronična limfatična levkemija B/drobnocelični limfocitni limfom
- Monoklonalna limfocitoza B
- Prolimfocitna levkemija B
- Limfom obrobni celic vranice (splenični limfom marginalne cone)
- Dlakastocelična levkemija
- Neklasificiran splenični limfom/levkemija B
 - Difuzni drobnocelični B-celični limfom rdeče pulpe
 - Varianta dlakastocelična levkemija
- Limfoplazmacitni limfom
 - Waldenströmova makroglobulinemija

- 
- Monoklonalna gamopatija neznanega pomena, IgM
 - Bolezni težkih verig μ
 - Bolezni težkih verig γ
 - Bolezni težkih verig α
 - Monoklonalna gamopatija neznanega pomena IgG/IgA
 - Limfomi zrelih limfocitov B
 - Plazmocitom
 - Solitarni plazmocitom
 - Ekstraosalni plazmocitom
 - Bolezni odlaganja monoklonskih imunoglobulinov
 - Ekstranodalni limfom marginalne cone/MALTom
 - Nodalni limfom marginalne cone
 - Nodalni limfom marginalne cone, pediatrični
 - Folikularni limfom
 - Folikularna novotvorba in situ
 - Folikularni limfom, duodenalni tip
 - Folikularni limfom, pediatrični tip
 - Velikocelični limfom limfocitov B s preureditvijo IRF4
 - Primarni kožni limfom folikularnih centrov
 - Limfom plaščnih celic
 - In situ novotvorba plaščnih limfocitov
 - Difuzni velikocelični limfom B, brez drugih oznak
 - Tipa germinalnih celic
 - Tipa aktiviranih limfocitov
 - Velikocelični limfom B s presežkom limfocitov T
 - Primarni difuzni velikocelični limfom B centralnega živčevja
 - Primarni kožni difuzni velikocelični limfom B noge
 - EBV pozitivni velikocelični limfom B
 - EBV pozitivni mukokutani ulkus
 - Difuzni velikocelični limfom B povezan s kroničnim vnetjem
 - Velikocelični limfom B, tip limfoidne granulomatoze
 - Primarni mediastinalni (timični) velikocelični limfom B
 - Intravaskularni velikocelični limfom B
 - ALK pozitivni velikocelični limfom B
 - Plazmablastni limfom
 - Primarni efuzijski limfom
 - HHV8 pozitivni difuzni velikocelični limfom B, brez drugih oznak
 - Burkitt-ov limfom
 - Burkitt-ovem limfomu podoben limfom z aberacijo 11q

- Visokomalignni limfom celic B z Myc in Bcl2 in/ali Bcl6 preureditvijo
- Visokomalignni limfom B, brez drugih oznak
- Neklasificiran limfom B, mejni primer med difuznim velikoceličnim limfomom B in klasičnim Hodgkinovim limfomom

Nezreli limfomi T

- Limfoblastna levkemija z zgodnjimi prekurzorji T-celic
- Limfoblastna levkemija celic ubijalk

Zreli (periferni) limfomi T/NK

- Levkemični
 - Prolimfocitna levkemija T
 - Levkemija velikih granuliranih limfocitov T
 - Kronične limfoproliferativne bolezni celic NK
 - Agresivna levkemija celic NK
 - Sistemski EBV pozitivni limfom otrok
 - Hidroi vakciniforme (hydroa vacciniiforme) podobna limfoproliferativna bolezen
 - Levkemija/limfom T odraslih
- Ekstranodalni
 - Ekstranodalni limfom NK/T, nazalni
 - Limfom T povezan z enteropatijo
 - Monomorfni epiteliotropni črevesni limfom T
 - Indolentna T-celična limfoproliferativna bolezen prebavnega sistema
 - Hepatosplenični limfom T
 - Podkožni panikulitisu podoben limfom T
 - Fungoidna mikoza
 - Sezaryjev sindrom
 - Primarne kožne CD30 pozitivne limfoproliferativne bolezni
 - Limfomatoidna papuloza
 - Primarni kožni anaplastični velikocelični limfom T
 - Primarni kožni yδ T-limfom
 - Primarni kožni CD8 pozitivni epidermotropni citotoksični limfom T

- Primarni kožni akralni CD8 pozitivni limfom T
- Primarna kožna CD4 pozitivna limfoproliferativna bolezen drobnih/srednje velikih limfocitov T
- Nodalni
 - Periferni limfom T brez drugih oznak
 - Angioimunoblastni limfom T
 - Folikularni T-celični limfom
 - Nodalni periferni limfom T s fenotipom folikularnih pomočniških limfocitov
 - Anaplastični velikocelični limfom, ALK pozitiven
 - Anaplastični velikocelični limfom, ALK negativen
 - Anaplastični velikocelični limfom povezan z vsadkom v dojki

Neklasificirani limfomi

KLINIČNA SLIKA

V večini primerov je prvi znak bolezni povečanje obodnih bezgavk (bodisi na vratu ali v nadključničnih kotanjah, v pazduhah ali dimljah). Na otip so bezgavke neboleče, čvrsto elastične in premakljive. Povečajo se lahko tudi bezgavke v mediastinumu, kar se kaže kot oteženo dihanje, suh dražeč kašelj ali z motenim pretokom krvi v zgornji votli veni. V zadnjem primeru se bolezenska slika izrazi z oteklino obraza, vratu, zgornjih okončin in na zgornjem delu prsnega koša ter z razširjenimi podkožnimi žilami na teh področjih. V primeru da so prizadete bezgavke v trebuhu, lahko le-te povzročajo bolečine, v hujših primerih pa celo motnje v odtoku seča iz ledvic in v prehodu blata v črevesju ali pa otekanje spodnjih okončin. Razmeroma pogosto je bolezensko spremenjena vranica, redkeje pa jetra – bolnik bo ob tem navajal bolečine pod levim (vranica) ali desnim (jetra) rebrnim lokom, kjer si bo morda že sam tudi otipal povečan organ ali pa bo to ugotovil zdravnik. Prizadetost kostnega mozga povzroči lahko le povečanje števila levkocitov (na račun limfomskih celic), ki krožijo po krvi, ali pa limfomske celice izpodrinejo zdrave celice v kostnem mozgu, kar se kaže kot zmanjšanje števila nekaterih levkocitov (predvsem granulocitov) v periferni krvi (posledica je izrazita nagnjenost k okužbam), zmanjšanje števila eritrocitov (anemija) ali zmanjšanje števila trombocitov v periferni krvi (posledica je nagnjenost h krvavitvam).



Redkeje so bolezensko spremenjena pljuča (težko dihanje, kašelj) in drugi nelimfatični organi ali tkiva (ledvice, možgani, kosti, plevra, peritonej, perikard, moda, jajčniki, ščitnica, koža, ipd). NeHodgkinovi limfomi pa lahko prizadenejo tudi mandlje, žrelo, obnosne votline, želodec, redkeje pa tanko ali široko črevo.

Bolnik z limfomom ima lahko t. i. splošne (B) simptome bolezni – to so hujšanje, nočno potenje in nepojasnjeno vročino (brez znakov okužbe). Nekateri pa bodo omenili še srbenje kože in splošno utrujenost.

PRIMARNA DIAGNOSTIKA

Sum na maligni limfom lahko pri bolniku postavimo s tankoigelnno punkcijo povečanih bezgavk ali drugih tkiv (npr. povečanega mandlja, tumorja v trebuhu, spremembe v jetrih itd.), za dokončno potrditev diagnoze in opredelitev tipa limfoma (po klasifikaciji Svetovne zdravstvene organizacije) pa je nujna **histopatološka preiskava** v celoti odstranjene bezgavke oziroma reprezentativnega vzorca obolelega tkiva/organa, ki jo mora opraviti izkušen hematopatolog. Presejalnih preiskav na področju malignih limfomov (z izjemo že omenjene diagnostične tankoigelne punkcije povečanih bezgavk) ni.

Ko pri bolniku potrdimo in opredelimo limfom (oziroma že hkrati s tem), moramo ugotoviti tudi, kako razširjena je bolezen, t.j. določiti stadij bolezni.

Poleg natančne **anamneze** in **kliničnega pregleda** (s poudarkom na tipnih obodnih bezgavkah, stanju prsnih organov in na velikosti vranice in jeter oziroma morebitnih drugih tipnih tumorjih v trebuhu) so potrebne naslednje preiskave – tabela 2.

TABELA 2. PREISKAVE ZA ZAMEJITEV BOLEZNI

Krvne preiskave

- hemogram z diferencialno belo krvno sliko;
- hitrost sedimentacije eritrocitov;
- biokemične preiskave (dušični retenti, jetrni encimi, laktatna dehidrogenaza, ...); proteinogram;
- nekatere mikrobiološke preiskave (serološke preiskave za hepatitis B, C, HIV);
- po potrebi imunofenotipizacija limfocitov periferne krvi*



Slikovne preiskave

- računalniško tomografska preiskava vratu, prsnega koša in trebuha z medenico s kontrastom in brez njega z rezi v 0,5 do 1 cm razmikih* - je preiskava izbora za limfome, ki ne kopičijo fluoro-deoksiglukoze - kronična limfatična levkemija/drobnocelični limfocitni limfom, limfomi marginalne cone, limfoplazmatični limfom, fungoidna mikoza;
- rentgenogram prsnih organov v dveh projekcijah;
- rentgenogram obnosnih votlin (po potrebi računalniško tomografska preiskava);
- ultrazvočna preiskava trebuha;
- po potrebi ultrazvočna preiskava perifernih bezgavk;
- magnetno resonančna preiskava* (primarni limfomi CŽS);
- po potrebi skeletna diagnostika*

Izotopne preiskave

- pozitronska emisijska tomografija kombinirana z računalniško tomografsko preiskavo* - je preiskava izbora za zrele limfome B in T, ki kopičijo fluorodeoksiglukozo;
- scintigrafija skeleta*

Citopatološke in histopatološke preiskave

- vzorcev bezgavk (obvezna je histopatološka preiskava celotne bezgavke) oziroma obolelih organov ter vzorca kostnega mozga; imunofenotipizacija limfoidnih celic kostnega mozga*

Molekularno-biološke preiskave*

- določanje klonalnosti limfoidnih proliferacij (metoda PCR);
- določanje translokacije 14/18 pri folikularnem limfomu in določanje translokacije 11/14 pri limfomu plaščnih celic iz punktata kostnega mozga ali izjemoma iz periferne krvi, določanje translokacije 11/18 pri MALT limfomu želodca iz biopsij želodca;
- citogenetske preiskave (metodologija FISH) pri bolnikih s kronično limfatično levkemijo/drobnoceličnim limfocitnim limfomom

* preiskava, indicirana glede na lokalizacijo in tip bolezni

- ob levkocitozi v periferni krvi iz periferne krvi, sicer iz punktata kostnega mozga

Pregled pri otologu

Endoskopske preiskave

- glede na lokalizacijo bolezni

Po opravljenih preiskavah bolnika zdravimo glede na ugotovljeni **tip bolezni**, njeno razširjenost (**klinični stadij bolezni**) in **bolnikovo stanje zmogljivosti**, upoštevamo morebitne **prognostične dejavnike**.

DOLOČITEV STADIJA BOLEZNI IN OCENA BOLNIKOVEGA STANJA ZMOGLJIVOSTI

Ločimo štiri stadije bolezni (po Ann Arbor-klasifikaciji stadijev), ki jih označujemo z rimskimi številkami (tabela 3).

TABELA 3. DOLOČITEV KLINIČNEGA STADIJA BOLEZNI

Stadij I:	prizadeto eno področje bezgavk (I) ali omejeno prizadet en nelimfatičen organ ali tkivo (I.E).
Stadij II:	prizadeti sta dve ali več skupin bezgavk na isti strani prepone (II) ali omejeno prizadet en nelimfatičen organ ali tkivo in ena ali več skupin bezgavk na isti strani prepone (II.E).
Stadij III:	obolele so bezgavke nad prepono in pod njo (III), lahko je sočasno omejeno prizadet en nelimfatični organ ali tkivo (III.E) ali vranica (III.S) ali oboje (III.E.S).
Stadij IV:	difuzno ali diseminirano prizadet eden ali več nelimfatičnih organov samostojno ali skupaj z bezgavkami.

* preiskava, indicirana glede na lokalizacijo in tip bolezni

**Dodatne
oznake**

A – brez splošnih (B) simptomov
B – prisotni splošni (B) simptomi
X – velika tumorska masa

Pred odločitvijo o vrsti zdravljenja ocenimo tudi bolnikovo stanje zmogljivosti (tabela 4).

TABELA 4. OCENA BOLNIKOVEGA STANJA ZMOGLJIVOSTI (LESTVICA SZO):

0	bolnik opravlja vse običajne aktivnosti brez omejitev;
1	bolnik ni sposoben težjih fizičnih obremenitev, vendar je pokreten in lahko opravlja lažja dela;
2	bolnik je pokreten in lahko skrbi sam zase, vendar ne zmore nikakršnega dela; pokonci je več kot polovico dneva;
3	bolnik je le omejeno sposoben skrbeti sam zase; vezan je na stol ali posteljo več kot polovico dneva;
4	bolnik je popolnoma nesposoben skrbeti sam zase; v celoti je vezan na stol ali posteljo.

Pri različnih histoloških podtipih limfomov so znani določeni dejavniki, ki vplivajo na izhod bolezni (npr. starost bolnika, stadij bolezni, bolnikovo stanje zmogljivosti, število ekstrapnodalnih lokalizacij, serumska koncentracija laktatne dehidrogenaze, število prizadetih nodalnih področij, koncentracija hemoglobina, velika tumorska masa, hitrost sedimentacije eritrocitov, itd.) – večinoma so združeni v t. i. prognostičnih indeksih, ki jih moramo upoštevati pred odločitvijo o načinu zdravljenja. Pri bolnikih z agresivnimi neHodgkinovimi limfomi je to mednarodni prognostični indeks ali IPI (International Prognostic Index), pri bolnikih s folikularnim limfomom pa FLIPI (Follicular Lymphoma International Prognostic Index).



ZDRAVLJENJE

Večino bolnikov z malignimi limfomi prej ali slej v poteku bolezni zdravimo z obema osnovnima metodama zdravljenja, t.j. s sistemsko terapijo (citostatsko terapijo in/ali biološko/tarčno terapijo) in obsevanjem z ionizirajočimi žarki.

Citostatike bolnik prejema večinoma v obliki infuzij ali redkeje v obliki tablet. Pri sodobnem citostatskem zdravljenju bolnik prejema kombinacije citostatikov (in le redko en sam citostatik) po določenih shemah v točno določenem časovnem zaporedju (krogi citostatske terapije). Kot najbolj učinkoviti pri zdravljenju limfomov so se izkazali antraciklinski antibiotiki (doksorubicin in epidoksorubicin, manj daunorubicin), alikilirajoči citostatiki (ciklofosamid, ifosamid, klorambucil, dakarbazin, karmustin, melfalan, prokarbazin, tiotepa, bendamustin), vinka alkaloidi (vinkristin, vinblastin, manj vindezin in vinorelbin), pa tudi druge protitumorske učinkovine, kot je inhibitor topoizomeraze II etopozid, neantraciklinski protitumorski antibiotik bleomicin, derivati platine (cisplatin, karboplatin, oksaliplatin), anti-metabolita fludarabin in gemcitabin in kortikosteroidi (prednizon, metilprednizolon). Pri najbolj agresivnih oblikah limfomov v citostatske sheme vključujemo tudi druge antimetabolite (antagonist folne kisline metotreksat v visokih odmerkih, ki dobro prodira prek hema-toencefalne bariere, citozin arabinozid, merkaptopurin in tiogvanin).

Od leta 1998 se predvsem pri obravnavanju bolnikov z indolentnimi in agresivnimi B-celičnimi neHodgkinovimi limfomi vse bolj uveljavlja posebna oblika biološke terapije. Kot zdravilo v teh primerih uporabljamo monoklonska protitelesa, ki so sposobna vezave na značilne strukture na membranah B- (nekatera pa tudi T-) celičnih limfomov (rituksimab, obinutuzumab in ofatumumab – protitelesa proti CD20 determinanti, alemtuzumab – protitelo proti CD52 determinanti, ter brentuksimab vedotin – protitelo proti CD30 determinanti z vezanim celičnim toksinom). Takšna protitelesa apliciramo v obliki infuzij in so učinkovita tako sama, še bolj pa v kombinaciji s citostatiki. Protitelesa lahko učinkujejo samostojno (gola protitelesa) ali pa kot vezalci za celične toksine (imunotoksini) oziroma radioizotope (radioimunoterapija). Za zdravljenje multiplega mieloma pa že dlje časa uporabljamo inhibitor proteasoma bortezomib, v zadnjem času tudi karfilzomib in iksazomib in imunomodulatorje talidomid, lenalidomid in pomalidomid. Poleg tega so za zdravljenje limfomov učinkovita tudi druga tarčna zdravila – PI3K inhibitor idelalizib, inhibitor Brutonove



kinaze ibrutinib, BCL-2 inhibitor venetoklaks ter zaviralci kontrolnih točk nivolumab, ter pembrolizumab.

Obsevanje z ionizirajočimi žarki postaja na področju limfomov vse bolj dopolnilno zdravljenje po končanem sistemskem zdravljenju. Kot edina oblika zdravljenja ostaja samo v primeru lokaliziranih indolentnih limfomov.

Pri vsakem bolniku se o zdravljenju odločamo individualno. Na izbor zdravljenja vpliva histološki tip limfoma, razširjenost bolezni (stadij), bolnikovo stanje zmogljivosti in morebitni napovedni (prognostični in prediktivni) dejavniki.

NeHodgkinove limfome zaradi zelo različnega poteka v grobem razdelimo v dve skupini – t. i. indolentne limfome in agresivne limfome. Pristop k zdravljenju je pri teh dveh skupinah limfomov popolnoma različen.

Bolnike z agresivnimi limfomi na začetku vedno zdravimo s kombinacijo citostatikov z ali brez dodatka biološke/tarčne terapije. Izbor kombinacije in število krogov (oz. trajanje sistemskega zdravljenja) sta odvisna od histološkega tipa agresivnega limfoma, izražanja antigenov – tarč za biološka zdravila, stadija bolezni in napovednih dejavnikov. Po končanem sistemskem zdravljenju lahko sledi obsevanje v primeru vitalnega ostanka limfoma, ki ga opredelimo s pozitronsko emisijsko tomografijo kombinirano z računalniško tomografsko preiskavo. Če agresivni limfom ni razširjen (stadij I), po 3 krogih sistemske terapije obsevamo prizadeto regijo, v kolikor bolnik prejme 6 krogov terapije, obsevamo le ostanek limfoma. Bolnike z višjimi stadiji bolezni (stadiji I.X do IV) pa zdravimo z več krogi citostatikov (po navadi 6 do 8) z ali brez dodatka biološke/tarčne terapije (glede na izražanje antigenov – tarč za biološka zdravila) in obsevamo le predele ostanka bolezni. Bolnike z najbolj agresivnimi limfomi zdravimo na enak način kot otroke z akutno limfoblastno levkemijo – v teh primerih traja citostatsko zdravljenje neprekinjeno celo 2 leti.

Bolnike z indolentnimi limfomi stadija I ali II zdravimo z operativno odstranitvijo prizadetih bezgavk in/ali obsevanjem. Pri teh bolnikih je verjetnost ponovitve bolezni približno 55%. Pri bolnikih z razširjenimi indolentnimi limfomi (stadij III ali IV), pa se je na osnovi izkušenj iz preteklosti in velikih populacijskih raziskav izkazalo, da agresiven pristop k zdravljenju ne vpliva na bolnikovo preživetje. Zato takšnega bolnika le klinično spremljamo in ga ne zdravimo vse dotlej, dokler je bolezen stabilna. V primeru napredovanja bolezni, ko le-ta začne



bolniku povzročati težave (nenadna nagla rast bezgavk, pojav splošnih (B) simptomov, pojav anemije ali trombocitopenije, velike tumorske mase v trebuhu, ki povzročajo motnje v odtoku seča ali pasaži blata itd.), začnemo s citostatskim zdravljenjem. Začnemo lahko z manj agresivnimi citostatskimi shemami ali citostatiki v monoterapiji in šele v primeru neuspeha preidemo na agresivnejše kombinacije citostatikov z dodatkom biološke/tarčne terapije (glede na izražanje antigenov – tarč za biološka zdravila) ali brez nje ali pa se za agresivnejšo kombinacijo odločimo takoj ob uvedbi zdravljenja. Tudi pri teh bolnikih prihaja v poštev zdravljenje z obsevanjem – bodisi ostanka bolezni ali pa večjih tumorskih mas z namenom odloga pričetka sistemskega zdravljenja.

Posebna oblika zdravljenja bolnikov z limfomi je visokodozna kemoterapija/obsevanje s presaditvijo kostnega mozga oz. perifernih krvotvornih matičnih celic. Za takšno zdravljenje, ki predstavlja nadaljevanje konvencionalnega zdravljenja, se odločimo pri mlajših bolnikih brez spremljajočih bolezni, ki imajo prognozično zelo neugodne oblike limfoma ali pa se je pri njih bolezen ponovila. Bolniku po visokodozni terapiji lahko vračamo njegove lastne krvotvorne matične celice (avtologna presaditev) ali tuje (vendar čim bolj skladne) krvotvorne matične celice (alogenična presaditev).

Pomen kirurškega zdravljenja bolnikov z limfomi je tako rekoč zanemarljiv, kirurški poseg pa pomembno prispeva k postavitvi diagnoze (odstranitev bezgavke za histološko preiskavo). Redke izjeme so bolniki z indolentnimi limfomi stadija I ali II oziroma nekateri bolniki z edino lokalizacijo limfoma v želodcu, črevesju, ščitnici ipd., pri katerih zdravljenje lahko v določenih primerih začnemo z operativno odstranitvijo obolenih bezgavk ali organa, čemur sledi citostatska terapija in/ali obsevanje.

SLEDENJE BOLNIKOV

Bolnike, ki so po končanem zdravljenju v popolni remisiji bolezni (t.j. brez bolezni), skrbno sledimo zaradi morebitne ponovitve bolezni, pa tudi zaradi pravočasnega odkrivanja drugega malignoma. Le na takšen način lahko bolnika pravočasno in ustrezno zdravimo.

Verjetnost ponovitve bolezni je pri bolnikih z agresivnimi neHodgkinovimi limfomi največja v prvih dveh letih po končanem zdravljenju. Večja je pri bolnikih z bolj razširjeno boleznijo ob začetku zdravljenja kot pri bolnikih z omejeno boleznijo.



Agresivni neHodgkinov limfom (ne glede na izhodiščni stadij bolezni) se ponovi pri približno 40% tistih bolnikov, pri katerih smo dosegli popolni odgovor s prvim zdravljenjem. Pri manj kot 10% bolnikov je bolezen že primarno neodzivna na zdravljenje.

Tudi ob ponovitvi bolezni so možnosti za ozdravitev precejšne – uspešnost zdravljenja ponovitve pa je seveda odvisna od obsega ponovitve. Zato so potrebni redni kontrolni pregledi, ki jih prvi dve leti po končanem zdravljenju opravljamo v štirimesečnih razmikih, tretje in četrto leto v šestmesečnih razmikih in peto leto enkrat letno. Po petem letu bolnike sledijo izbrani zdravniki v skladu s priporočili.

Indolentne neHodgkinove limfome pri več kot 90% bolnikov odkrijemo, ko je bolezen že razširjena (stadij III ali IV). Pri teh bolnikih ne pričakujemo ozdravitve, potek bolezni je zelo nepredvidljiv. Takšni bolniki prihajajo na kontrolne preglede v dvo- do šestmesečnih razmikih, večinoma doživljsko v ustanovo, ki je specializirana za obravnavo limfomskih bolnikov, in le izjemoma k izbranemu zdravniku (velja za tiste, ki so v dolgotrajni remisiji).

prof. dr. Jezeršek Novaković Barbara, dr. med.

SEKTOR ZA INTERNISTIČNO ONKOLOGIJO, ONKOLOŠKI INŠTITUT LJUBLJANA

Literatura:

- Canellos GP, Lister TA, Sklar JL, eds. The lymphomas. 2nd edition. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 2006.
- DeVita VT, Lawrence TS, Rosenberg SA, eds. DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology, 10th edition. Philadelphia: Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins, 2014.
- http://www.onko-i.si/fileadmin/user_upload/Doktrina_maligni_limfomi_2017.pdf.
- Rak v Sloveniji 2014. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana, Epidemiologija in register raka, Register raka Republike Slovenije, 2017.
- Swerdlow, S.H., Campo, E., Harris, N.L., et al. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. 4th edition. Lyon, France: International Agency for Research on Cancer; 2008.
- Swerdlow S H, Campo E, Pileri SA, et al. The 2016 revision of the World Health Organization (WHO) classification of lymphoid neoplasms. Blood 2016; 127: 2375-90.
- Cheson BD, Fisher RI, Barrington SF, et al. Recommendations for initial evaluation, staging, and response assessment of Hodgkin and Non-Hodgkin lymphoma: the Lugano classification. J Clin Oncol 2014; 32: 3059-67.
- Younes A, Hilden P, Coiffier B et al. International Working Group consensus response evaluation criteria in lymphoma (RECIL 2017). Ann Oncol 2017; 28: 1436-47.

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 zbolijo 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 POZNA MO?

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 odklik 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 nepojasnen.

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, neurofibromatozo, 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 obolelih. Oboleli za redkimi boleznimi so tudi psihološko, družbeno, ekonomsko in kulturno bolj občutljivi. Z ustrezno zdravstveno politiko je moč zgoraj navedene ovire premostiti. Pri veliko obolelih dokončna diagnoza danes še ni možna in njihove bolezni ostajajo neopredeljene. Ravno ti bolniki so najbolj prizadeti zaradi težav pri vzpostavljanju ustrezne oskrbe in podpore.

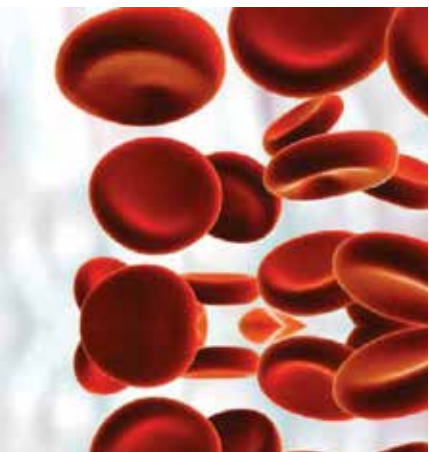
KAKŠEN NAPREDEK PRIČAKUJEMO PRI DIAGNOSTIKI IN ZDRAVLJENJU REDKIH BOLEZNI?

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

Raziskovalci si preko tako vzpostavljenih mrež povezav med seboj delijo izkušnje in s tem omogočajo širjenje doseženega znanja ter učinkovitejši 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 izvrstnosti«.

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«.

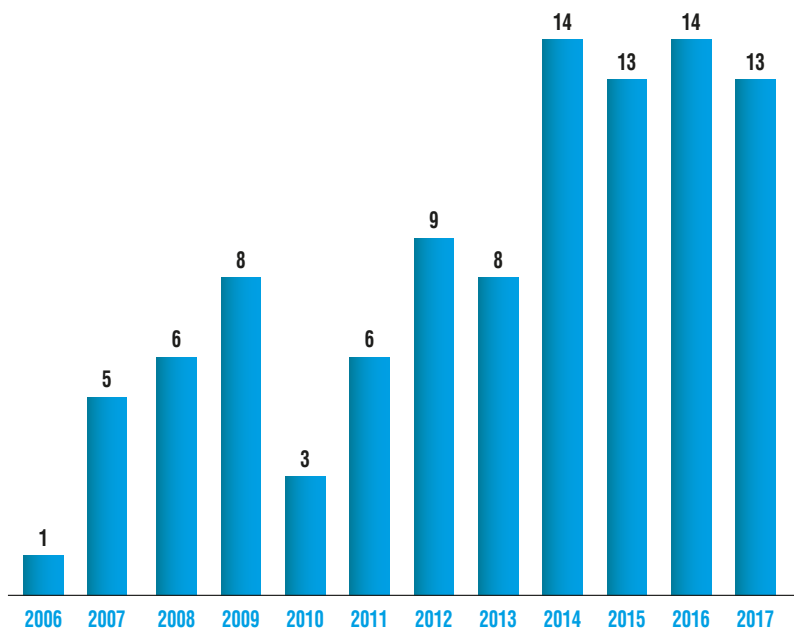
¹ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:SL:NOT>

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.

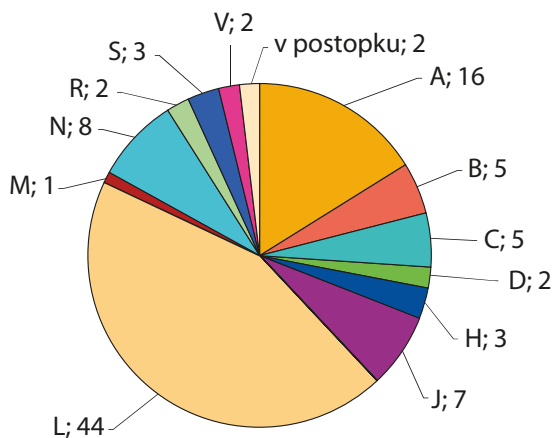
ŠTEVILO ZDRAVIL SIROT V EVROPI Z DODELJENO INDIKACIJO ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI V OBDOBJU 2006–2017 IN EVROPSKIM DOVOLJENJEM ZA PROMET GLEDE NA LETO PRIDOBITVE DOVOLJENJA²



² Vir: Orphanet Report Series – Lists of medicinal products for rare diseases in Europe, October 2017
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
V	POSTOPKU



³ Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe. October 2017
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

RAZISKAVE REDKIH BOLEZNI, NJIHOVIH DEJAVNIKOV V EVROPI IN POT NAPREJ

Raziskave in razvoj na področju redkih bolezni so intenzivne, vendar terapevtski napredek kljub temu ne dosega potreb. Vlaganja farmacevtskih družb v klinične raziskave prispevajo k večji gospodarski dejavnosti.⁴



***Opomba:** Upoštewane klinične raziskave faze II, III in IV registrirane na *clinicaltrials.gov* v letu 2015

Z vsakim dolarjem, ki se porabi za inovativno zdravilo, se skupni izdatki za zdravstveno oskrbo zmanjšajo za 6,20 dolarjev.

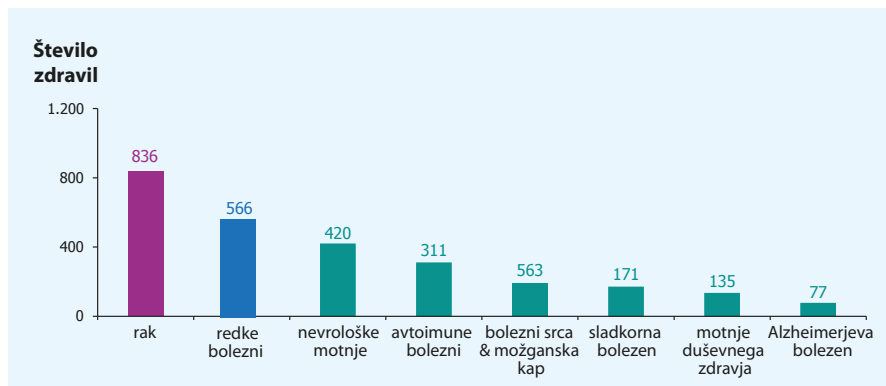
⁴ Vir: Health Advances analysis. *clinicaltrials.gov*. (accessed February 2016). EFPIA. Available at <https://www.efpia.eu/publications/data-center/value-to-the-economy/clinical-trials/>. Accessed October 2017.

Susan B. Shurin, MD, Deputy Director, National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI), National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, United States. Clinical Trials for Better Health Policies. OECD Observer. Available at http://oecdobserver.org/news/fullstory.php/aid/3984/Clinical_trials_for_better_health_policies.html. Accessed October 2

Lichtenberg F. 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>. Accessed August 2017

VEČ KOT 7000 ZDRAVIL V RAZVOJU V LETU 2016⁵

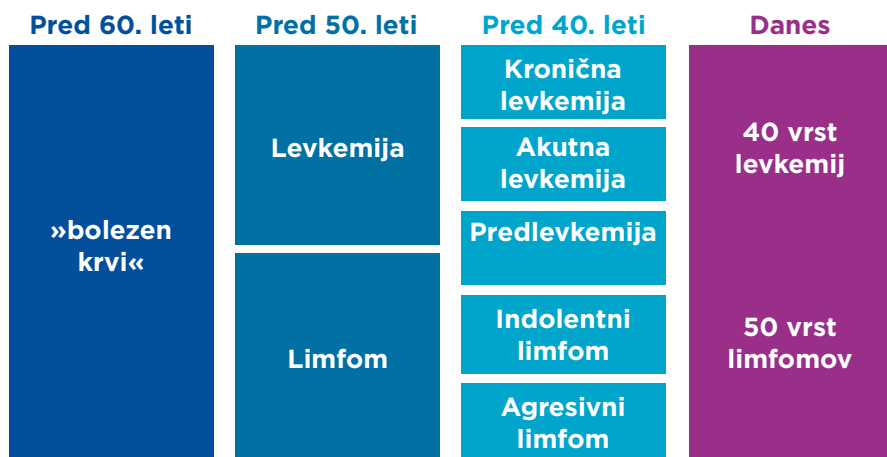
Znanstveniki v farmacevtskih družbah razvijajo zdravilne učinkovine za mnoge bolezni, ki vključujejo:



5 Vir: Biopharmaceuticals in Perspective, Spring 2017. Available at <http://phrma-docs.phrma.org/files/dmfile/Biopharmaceuticals-in-Perspective-2017.pdf>. Calculated from ADIS R&D Insight Database. Accessed August 2017.

MEDICINSKI NAPREDEK IN NATANČNEJŠA OBRAVNAVA STA SPREMENILI DIAGNOZO RAKA⁶

Boljše razumevanje bolezni na molekularni ravni je preoblikovalo tisto, kar je bilo nekoč znano kot »bolezen krvi« v več vrst levkemij in limfomov, kar je omogočilo nove pristope k zdravljenju.



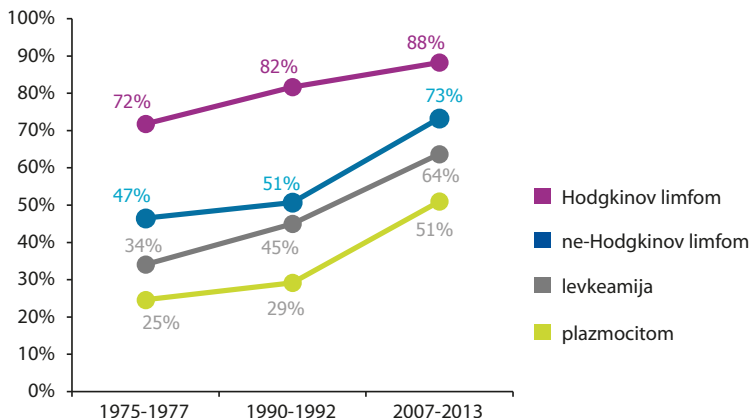
V zadnjih 60 letih se je v nekaterih primerih 5-letno preživetje podaljšalo do 70%.



⁶ Vir: M Aspinal (http://www.comtecmed.com/biomarker/2014/Uploads/Editor/PDF/ppt/Edward%20Abrahams_Key%20Note%20Lecture.pdf); National Cancer Institute; SEER Cancer Statistics Review, 1975-2011. Available at http://seer.cancer.gov/csr/1975_2011/, based on November 2013 SEER data submission, posted to the SEER web site, April 2014; PhRMA, "Medicines in Development for Leukemia & Lymphoma," April 2015 (all sites accessed May 2015). Accessed August 2017.

V ZADNJIH POL STOLETJA SE JE PREŽIVETJE V HEMATOLOGIJI OPAZNO PODALJŠALO⁷

5-letno preživetje glede na čas od diagnoze (%)



DEJAVNIKI RAZISKAV IN RAZVOJA⁸

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

⁷ Viri:

National Cancer Institute, Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) Program. SEER Cancer Statistics Review, 1975-2014. 5-Year Relative and Period Survival (Percent) by Race, Diagnosis Year, Stage and Age. Available at https://seer.cancer.gov/csr/1975_2014/results_merged/topic_survival.pdf. Accessed August 2017.

American Cancer Society. Cancer Statistics and Figures, 2017. Available at <https://www.cancer.org/content/dam/cancer-org/research/cancer-facts-and-statistics/annual-cancer-facts-and-figures/2017/cancer-facts-and-figures-2017.pdf>. Accessed August 2017.

Bastian, A. The Rising Cost of Medical Care: Understanding the Problem and Exploring Solutions. GFK Market Access. Available at <https://ash.confex.com/ash/2014/webprogram/Session5387.html>. Accessed November 2017.

⁸ Vir: http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf

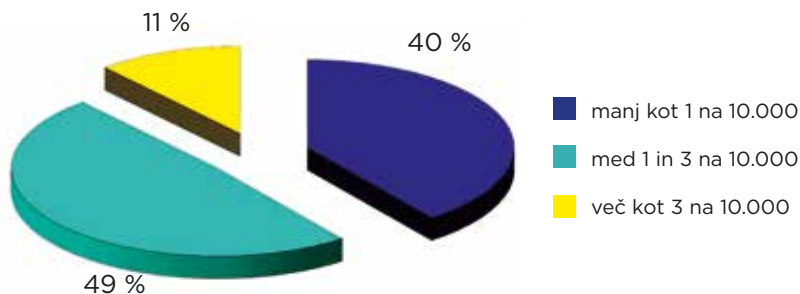


pridobili oznako zdravil sirot, prizadenejo eno do tri osebe na 10.000 prebivalcev v EU.

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 BOLENJA

Obdobje 2000–2017



PODROČJE MEDICINE KOT DEJAVNIK V EVROPI

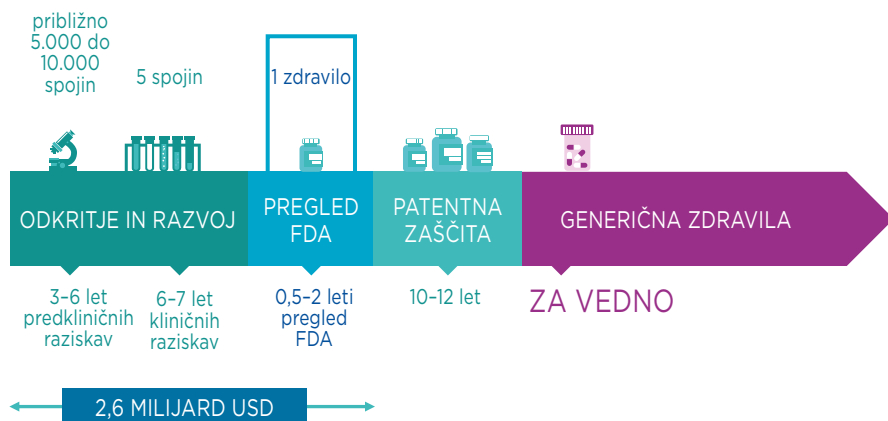
Medtem ko je skromna razširjenost skupna lastnost vseh redkih bolezni, pa je to področje v resnici zelo raznovrstno in obravnavanje redkih bolezni v okviru ene same skupine lahko zamegli celotno analizo. Zato bi bilo koristno, da bi se z redkimi boleznimi in njihovimi posebnimi lastnostmi ukvarjali po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

RAZVOJ MEDICINSKIH INOVACIJ SE SOOČA Z VELIKIMI OVIRAMI IN ZAHTEVA VNAPREJŠNJA VLAGANJA⁹



FDA – Ameriška agencija za hrano in zdravila

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

⁹ 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.



bolezni in zaradi pomanjkanja strokovnega znanja, je diagnoza pogosto postavljena prepozno, dostop do oskrbe pa omejen¹⁰. 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.

¹⁰ 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 dobo¹¹.

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 posameznikih¹². 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 bolezni¹³. Namen zakona je namreč spodbujanje raziskav, razvoja in odobritev proizvodov, ki obravnavajo redke bolezni¹⁴. 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.

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

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

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

14 <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 2003¹⁵. 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 uniji¹⁶. Čeprav je to majhna stopnja razširjenosti, vseeno pomeni približno 246.000 oseb v 27 državah članicah. Znanstvena spoznanja kažejo, da med šest in osem odstotka prebivalcev EU enkrat v življenju zboli za eno od 6.000 do 8.000 različnih redkih bolezni, kar pomeni, da je ali bo približno med 27 in 36 milijonov ljudi v EU zbolelo za eno redkih bolezni¹⁷.

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 bolezen¹⁸. 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 sprejemljiva¹⁹.

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

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

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

18 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_DZ5vJNJE5h3ro6yadDrl4ZKcWzWT4g8k0juoWkapE5wswpvglN

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



PROJEKTI EU, KI PODPIRAJO SODELOVANJE MED ORGANIZACIJAMI ZA REDKE BOLEZNI²⁰

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 zdravih 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,

²⁰ 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 dosednji 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 2018

18th International Congress on Infectious Diseases

1.–4. marec 2018, Buenos Aires, Argentina

Orphan Drugs and Rare Diseases Global Congress

7.–9. marec 2018 London, Velika Britanija

28th European Congress of Clinical Microbiology and Infectious Diseases

21.–24. april 2018, Madrid, Španija

The Global Orphan Drug Conference and Expo

25.–27. april 2018 Maryland, ZDA

Clinical Virology Symposium

6.–9. maj, 2018, West Palm Beach, Florida

9th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products

10.–12. maj 2018, Dunaj, Avstrija

4th World Congress on Rare Diseases and Orphan Drugs

11.–12. junij 2018 Dublin, Irska

Orphan Drugs Summit

1.–2. september 2018 Amsterdam, Nizozemska

12th International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs

7.–10. september, Peking, Kitajska

DODATEK 1



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE. MEDICINES. HEALTH.

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

SEZNAM ZDRAVIL ZA ZDRAVLJENJE REDKIH BOLEZNI V EVROPI

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
ARZERRA	ofatumumab	In combination with chlorambucil or bendamustine, for the treatment of patients with chronic lymphocytic leukaemia (CLL) who have not received prior therapy and who are not eligible for fludarabine-based therapy. In combination with fludarabine and cyclophosphamide for the treatment of adult patients with relapsed CLL. Treatment of CLL in patients who are refractory to fludarabine and alemtuzumab.	19/04/2010	Novartis Europharm Ltd

Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe. October 2017

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



NEW

NEW

NEW

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DDMM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
BAVENCIO	avelumab	As monotherapy for the treatment of adult patients with metastatic Merkel cell carcinoma (MCC) .	18/09/2017	Merck Serono Europe Limited
BESPONSIA	inotuzumab ozogamicin	As monotherapy for the treatment of adults with relapsed or refractory CD22-positive B cell precursor acute lymphoblastic leukaemia (ALL) . Adult patients with Philadelphia chromosome positive (Ph+) relapsed or refractory B cell precursor ALL should have failed treatment with at least 1 tyrosine kinase inhibitor (TKI).	29/06/2017	Pfizer Limited
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
BRINEURA	cerliponase alfa	Treatment of neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (CLN2) disease, also known as tripeptidyl peptidase 1 (TPP1) deficiency.	30/05/2017	BioMarin International Limited
BRONCHITOL	mannitol	Treatment of cystic fibrosis (CF) in adults aged 18 years and above as an add-on therapy to best standard of care.	13/04/2012	Pharmaxis Pharmaceuticals Ltd
CARBAGLU	carglumic acid	Treatment of hyperammonaemia due to - isovaleric 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.
CHENODEOXYCHOLIC ACID LEADIANT (previously CHENODEOXYCHOLIC ACID SIGMA-TAU)	chenodeoxycholic acid	Treatment of inborn errors of primary bile acid synthesis due to sterol 27 hydroxylase deficiency (presenting as cerebrotendinous xanthomatosis (CTX)) in infants, children and adolescents aged 1 month to 18 years and adults.	10/04/2017	Leadiant GmbH

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
CYSTADROPS	mercaptopamine hydrochloride	Treatment of corneal cystine crystal deposits in adults and children from 2 years of age with cystinosis .	19/01/2017	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. In combination with lenalidomide and dexamethasone, or bortezomib and dexamethasone, for the treatment of adult patients with multiple myeloma who have received at least one prior 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

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
DINUTUXIMAB BETA APEIRON	dinutuximab beta	Treatment of high-risk neuroblastoma in patients aged 12 months and above, who have previously received induction chemotherapy and achieved at least a partial response, followed by myeloablative therapy and stem cell transplantation, as well as patients with history of relapsed or refractory neuroblastoma, with or without residual disease. Prior to the treatment of relapsed neuroblastoma, any actively progressing disease should be stabilised by other suitable measures. In patients with a history of relapsed/refractory disease and in patients who have not achieved a complete response after first line therapy, Dinutuximab beta Apeiron should be combined with interleukin-2 (IL-2).	08/05/2017	Apeiron Biologics AG
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 (previously 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
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.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
GRANUPAS (previously 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	tasimelepton	Treatment of Non-24-Hour Sleep-Wake Disorder (Non-24) in totally blind adults.	03/07/2015	Vanda Pharmaceuticals Ltd
HOLOCLAR	ex vivo expanded autologous human corneal epithelial cells containing stem cells	Treatment of adult patients with moderate to severe limbal stem cell deficiency (defined by the presence of superficial corneal neovascularisation in at least two corneal quadrants, with central corneal involvement, and severely impaired visual acuity), unilateral or bilateral, due to physical or chemical ocular burns. A minimum of 1 - 2 mm ² of undamaged limbus is required for biopsy.	17/02/2015	Chiesi Farmaceutici SpA
ICLUSIG	ponatinib	Indicated in adult patients with chronic phase, accelerated phase, or blast phase chronic myeloid leukaemia (CML) who are resistant to dasatinib or nilotinib; who are intolerant to dasatinib or nilotinib and for whom subsequent treatment with imatinib is not clinically appropriate; or who have the T315I mutation. Indicated in adult patients with Philadelphia chromosome positive acute lymphoblastic leukaemia (Ph+ ALL) who are resistant to dasatinib; who are intolerant to dasatinib and for whom subsequent treatment with imatinib is not clinically appropriate; or who have the T315I mutation.	01/07/2013	ARIAD Pharma Ltd
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	As a single agent for the treatment of adult patients with relapsed or refractory mantle cell lymphoma (MCL) . As a single agent for the treatment of adult patients with previously untreated chronic lymphocytic leukaemia (CLL) . As a single agent or in combination with bendamustine and rituximab (BR) for the treatment of adult patients with CLL who have received at least one prior therapy. As a single agent for the 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.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
IMNOVID (previously POMALIDOMIDE CELGENE)	pomalidomide	In combination with dexamethasone, in the treatment of adult patients with relapsed and refractory multiple myeloma who have received at least two prior treatment regimens, including both lenalidomide and bortezomib, and have demonstrated disease progression on the last therapy.	05/08/2013	Celgene Europe Ltd
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 (previously 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
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.
LARTRUVO	olaratumab	In combination with doxorubicin for the treatment of adult patients with advanced soft tissue sarcoma who are not amenable to curative treatment with surgery or radiotherapy and who have not been previously treated with doxorubicin.	09/11/2016	Eli Lilly Nederland B.V.



	TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
NEW	LEDAGA	chlormethine	Topical treatment of mycosis fungoides-type cutaneous T-cell lymphoma (MF-type CTCL) in adult patients.	03/03/2017	Actelion Registration Ltd.
	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
NEW	LUTATHERA	lutetium (177Lu) oxodotreotide	Treatment of unresectable or metastatic, progressive, well differentiated (G1 and G2), somatostatin receptor positive gastroenteropancreatic neuroendocrine tumours (GEP NETs) in adults.	26/09/2017	Advanced Accelerator Applications
	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.
NEW	NATPAR	parathyroid hormone	Indicated as adjunctive treatment of adult patients with chronic hypoparathyroidism who cannot be adequately controlled with standard therapy alone.	24/04/2017	Shire Pharmaceuticals Ireland Ltd
	NEXAVAR	sorafenib tosylate	Treatment of hepatocellular carcinoma . Treatment of patients with progressive, locally advanced or metastatic, differentiated (papillary/follicular/Hürthle cell) thyroid carcinoma , refractory to radioactive iodine.	19/07/2006	Bayer Pharma AG
	NEXOBRID	concentrate of proteolytic en- zymes enriched in bromelain	Removal of eschar in adults with deep partial- and full-thickness thermal burns .	18/12/2012	Mediowound Germany Gmbh
	NINLARO	ixazomib	In combination with lenalidomide and dexamethasone is indicated for the treatment of adult patients with multiple myeloma who have received at least one prior therapy.	21/11/2016	Takeda Pharma A/S



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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.
OCALIVA	obeticholic acid	Treatment of primary biliary cholangitis (also known as primary biliary cirrhosis) in combination with ursodeoxycholic acid (UDCA) in adults with an inadequate response to UDCA or as monotherapy in adults unable to tolerate UDCA.	12/12/2016	Intercept Pharma Ltd
OFEV	nintedanib	Treatment in adults of Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) .	15/01/2015	Boehringer Ingelheim International GmbH
ONIVYDE	irinotecan hydrochloride trihydrate	Treatment of metastatic adenocarcinoma of the pancreas , in combination with 5-fluorouracil (5-FU) and leucovorin (LV), in adult patients who have progressed following gemcitabine based therapy.	14/10/2016	Baxalta Innovations 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 Registrati on 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
OXERVATE	cenegermin	Treatment of moderate (persistent epithelial defect) or severe (corneal ulcer) neurotrophic keratitis in adults.	06/07/2017	Dompe farmaceutici s.p.a.
PEYONA (previously 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

NEW



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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
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 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 .	13/06/2013	Celgene Europe Ltd
RYDAPT	midostaurin	In combination with standard daunorubicin and cytarabine induction and high dose cytarabine consolidation chemotherapy, and for patients in complete response followed by Rydapt single agent maintenance therapy, for adult patients with newly diagnosed acute myeloid leukaemia (AML) who are FLT3 mutation positive. As monotherapy for the treatment of adult patients with aggressive systemic mastocytosis (ASM) , systemic mastocytosis with associated haematological neoplasm (SM AHN) , or mast cell leukaemia (MCL) .	18/09/2017	Novartis Europharm Limited
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

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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) . - Refractory generalized myasthenia gravis (gMG) in patients who are anti-acetylcholine receptor (AChR) antibody-positive	20/06/2007	Alexion Europe SAS
SOMAKIT TOC	edotreotide	After radiolabelling with gallium (⁶⁸ Ga) chloride solution, the solution of gallium (⁶⁸ Ga) edotreotide obtained is indicated for Positron Emission Tomography (PET) imaging of somatostatin receptor overexpression in adult patients with confirmed or suspected well-differentiated gastro-enteropancreatic neuroendocrine tumours (GEP-NET) for localizing primary tumours and their metastases.	08/12/2016	Advanced Accelerator Applications
SPINRAZA	nusinersen sodium	Treatment of 5q Spinal Muscular Atrophy .	30/05/2017	Biogen Idec Ltd
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

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DDMM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
SYLVANT	siltuximab	Treatment of adult patients with multicentric Castleman's disease (MCD) who are human immunodeficiency virus (HIV) negative and human herpesvirus-8 (HHV-8) negative.	22/05/2014	Janssen-Cilag International N.V.
TASIGNA	nilotinib	Treatment of adult patients with newly diagnosed Philadelphia chromosome positive chronic myelogenous leukaemia (CML) in the chronic phase.	19/11/2007	Novartis Europharm Ltd
TEPADINA	thiotepa	In combination with other chemotherapy medicinal products: 1) with or without total body irradiation (TBI), as conditioning treatment prior to allogeneic or autologous haematopoietic progenitor cell transplantation (HPCT) in haematological diseases in adult and paediatric patients; 2) when high dose chemotherapy with HPCT support is appropriate for the treatment of solid tumours in adult and paediatric patients.	15/03/2010	Adienne S.r.l.
THALIDOMIDE CELGENE (previously 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
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

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
VENCLYXTO	venetoclax	As monotherapy for the treatment of chronic lymphocytic leukaemia (CLL) in the presence of 17p deletion or TP53 Mutation in adult patients who are unsuitable for or have failed a B-cell receptor pathway inhibitor. As monotherapy for the treatment of CLL in the absence of 17p deletion or TP53 mutation in adult patients who have failed both chemoimmunotherapy and a B-cell receptor pathway inhibitor.	05/12/2016	AbbVie 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 GroupLtd
VOTUBIA	everolimus	Treatment of adult patients with renal angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex (TSC) who are at risk of complications (based on factors such as tumour size or presence of aneurysm, or presence of multiple or bilateral tumours) but who do not require immediate surgery. The evidence is based on analysis of change in sum of angiomyolipoma volume. 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
VPRIV	velaglucerase alfa	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients with type 1 Gaucher disease .	26/08/2010	Shire Pharmaceuticals Ireland Ltd



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
VYNDAQEL	tafamidis	Treatment of transthyretin amyloidosis in adult patients with stage 1 symptomatic polyneuropathy to delay peripheral neurologic impairment.	16/11/2011	Pfizer Ltd
WAKIX	pitolisant	Treatment in adults of narcolepsy with or without cataplexy .	31/03/2016	Bioprojet Pharma
XALUPRINE (previously MERCAP- TOPURINE NOVA)	mercaptopurine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia (ALL) in adults, adolescents and children.	09/03/2012	Nova Laboratories Ltd
XERMELO	telotristat	Treatment of carcinoid syndrome diarrhoea in combination with somatostatin analogue (SSA) therapy in adults inadequately controlled by SSA therapy.	18/09/2017	Ipsen Pharma
YONDELIS	trabectedin	In combination with pegylated liposomal doxorubicin (PLD), treatment of patients with relapsed platinum-sensitive ovarian cancer .	28/10/2009	Pharma MarS.A.
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**

... že od leta 1995

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJA

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

Association of patients with Blood Diseases in Slovenia

HUMANITARNO DRUŠTVO KRONIČNIH BOLNIKOV

DRUŠTVO, KI DELUJE V JAVNEM INTERESU NA PODROČJU ZDRAVSTVENEGA VARSTVA

An association working in the public interest of healthcare

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije je bilo ustanovljeno 13. 12. 1995. V Društvo je včlanjenih več kot 500 članov iz vse Slovenije. 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.

V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije že od leta 1995 dalje nudimo pomoč in podporo bolnikom, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni, kot so: akutne in kronične levkemije, limfomi, diseminirani plazmocitom, aplastična anemija, mielodisplastični sindromi in druge krvne bolezni ter njihovim svojcem tako v času zdravljenja in po zaključku zdravljenja. V Društvo so poleg bolnikov včlanjeni tudi njihovi prijatelji in strokovno medicinsko osebje.

Društvena pisarna: Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš

Članstvo: več kot 500 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,

Dr. Jože Uhan – strokovni član,

Matjaž Jurca in Brigita Avbelj – člana.

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 po Sloveniji.

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI 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 Slovenije. 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 so se soočali v času zdravljenja in po njem, še zlasti pri presaditvi kostnega mozga doma in v tujini. Zelo pomembna je bila dejavnost Društva pri bolnikih, ki so odhajali na presaditev kostnega mozga v tujino, v London. Vzpostavljena je bila stalna zveza s takratnim Veleposlaništvom v Londonu, ki je bolnikom v času zdravljenja nudila pomoč in podporo. Dragocena je bila tudi podpora in pomoč ter medsebojno druženje z nasveti bolnikom, ki so se znašli na poti, katero smo mi uspešno prehodili. Poleg tega je bila pomembna naloga društva že v samem začetku delovanja informiranje bolnikov o bolezni, o možnosti najsodobnejših načinov zdravljenja krvnih bolezni in seznanjanje javnosti o problematiki bolnikov s krvnimi boleznimi.



DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI DANES

Poslanstvo Društva se je od prvotnih iskrenih idej o druženju med sobolniki, 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 in 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, na Slovenski cesti 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 sorodnih hematoloških društev, je dobilo v vseh dvaindvajsetih letih delovanja Društva prve informacije s strani bivšega bolnika prav v naši pisarni.

Z izvajanjem posebnih socialnih programov smo uspeli leta 2006 na Ministrstvu za zdravje R Slovenije pridobiti status Humanitarne organizacije kroničnih bolnikov ter status Društva, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstva ter se že pred 19 leti vključili v program sofinanciranja Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij v RS (FIHO).

Posebni programi, ki jih v Društvu redno izvajamo, imajo velik poudarek na pomoči bolniku ter njegovemu svojcu v času zdravljenja in po njem, na informiranost bolnika o njegovi bolezni, načinih zdravljenja in zagotavljanju najsodobnejših zdravil za zdravljenje krvnih bolezni ter veliki skrbi za ohranitev na novo pridobljenega zdravja. Vse to zagotavljamo z izvajanjem posebnih socialnih programov.



PROGRAMI DRUŠTVA

1. Preventivni socialni program z zdraviliškim ali fizioterapevtskim zdravljenjem, organiziranim druženjem in izobraževanjem

1.1 Sofinanciranje zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja. Izboljšanje kvalitete življenja po zaključku zdravljenja s kemoterapijo, radioterapijo, presaditvijo krvotvornih matičnih celic in skrb za ohranitev na novo pridobljenega zdravja.

Na osnovi interne objave razpisa za pridobitev pravice koriščenje programa sofinanciranja zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja ter Pravilnika o izvajanju programa se lahko v času trajanja razpisa prijavijo vsi člani Društva – bolniki in bivši bolniki. Na osnovi planiranih finančnih sredstev Društva za tekoče leto ter upoštevajoč vse kriterije za pridobitev pravice koriščenja programa Izvršni odbor Društva po zaključku enomesečnega razpisnega roka odobri določeno število koristnikov programa. Program se izvaja po vseh zdraviliških in fizioterapevtskih ambulantah po Sloveniji tekom celega leta. Z izvajanjem preventivnega programa omogočimo članom Društva bolnikom in bivšim bolnikom ohranjanje na novo pridobljenega zdravja, s čimer se poveča kakovost življenja po dolgotrajnem in agresivnem zdravljenju.

1.2 Izvajanje posebnega programa za socialno, finančno in zdravstveno ogrožene bolnike – socialne pomoči.

Na osnovi osebne prošnje člana Društva z ustreznimi dokazili o višini dohodka, Izvršni odbor Društva spreme sklep o izrednem izplačilu socialne pomoči (glede na planirana sredstva v tekočem letu ter Pravilnika Društva).

1.3 Organizacija strokovnih predavanj, izobraževanj, Dan za bolnike in njihove svojce – skrb za čimboljšo informiranost bolnikov in njihovih svojcev v pravočasnem odkrivanju in prepoznavanju bolezni, načinih zdravljenja ter ponovne vključitve v aktivno življenje.



Udeleženci srečanja ob Dnevu za bolnike v Zeleni dvorani Aparthotela Rosa v Termah Olimia.



Udeleženci strokovnega srečanja ob svetovnih dnevih darovalcev kostnega mozga, ozaveščanja o limfomu in ozaveščanja o kronični mieloični levkemiji v Univerzitetnem rehabilitacijskem inštitutu RS – Soča.

Od leta 1995, ko smo ustanovili Društvo smo dali velik poudarek na medsebojnem druženju, ki članom Društva omogoča boljše psihofizično počutje in organizirali 45 izletov po Sloveniji in tujini ter 20 prednovoletnih srečanj.

Ravno tako v Društvu podpiramo sodelovanje posameznih članov Društva na mednarodnih športnih tekmovanjih transplantiranih bolnikov in jih finančno podpiramo.

1.4 Organizirano druženje – izmenjava informacij izkušenj ter zmanjševanje socialne izključenosti.



Člani Društva na obisku v EU Parlamentu v Bruslju.



Pred evropskim Parlamentom v Strasbourgu.



Udeleženci izleta okoli alpske Tromeje z Baškim jezerom v ozadju.

2. Program bolnik – bolniku, psihološka pomoč in podpora

Za lajšanje težav bolnikov in njihovih svojcev pri soočanju z boleznijo v času bolnišničnega zdravljenja ter s soglasjem vodstva Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana že od leta 2008 izvajamo program: Bolnik – bolniku, psihološka pomoč in podpora. Program se izvaja na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana in poteka enkrat tedensko, in sicer vsak četrtek od 16.00 do 20.00 ure tekom celega leta že 10-let. Takrat imajo vsi bolniki, ki se zdravijo na oddelku ter njihovi svojci, ki si to želijo, možnost pogovora z bivšim bolnikom o vseh nemedicinskih vprašanjih, ki se porajajo tekom zdravljenja. Program izvajajo štirje člani Društva – bivši bolniki, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni, šli skozi ves proces zdravljenja in se uspešno pozdravili.

Bolniki in njihovi svojci 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. Zato v Društvu



menimo, da je čas, ki ga namenimo bolniku in njegovemu svojcu v času zdravljenja neprecenljiv, kar nam potrjujejo tako bolniki kot njihovi svojci.

Ker se interes bolnikov po tovrstni pomoči iz leta v leto povečuje, smo v letu 2016 izvajanje programa razširili še v Splošno bolnišnico Novo mesto in v UKC Maribor na Oddelek za hematologijo in hematološko onkologijo. Po planu delovanja Društva 2018 se bo program razširil še v Splošno bolnišnico Izola in v Splošno bolnišnico dr. Franca Deganca Nova Gorica.

Od ustanovitve Društva pa do leta 2014, ko so se bolniki, ki so se zdravili na starem Kliničnem oddelku za hematologijo v šestem nadstropju UKC Ljubljana preselili v nove bolniške prostore, smo vedno prisluhnili prošnjam strokovnega medicinskega osebja Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana in potrebam bolnikov. Glede na dane finančne zmožnosti Društva smo podarili najnujnejše medicinske pripomočke in tehnično opremo ter s tem zagotovili kakovostnejše zdravljenje in bolnikom omogočili lažje bivanje v času bolnišničnega zdravljenja.

3. Izdaja strokovne literature in drugih društvenih publikacij

V 22-tih letih delovanja Društva smo v sodelovanju s številnimi medicinskimi in drugimi strokovnjaki izdali vrsto vodnikov za bolnike o različnih krvnih boleznih ter načinih zdravljenja. Izdali smo zbornike predavanj ob svetovnem dnevu Redkih bolezni, Dnevu za bolnike in njihove svojce, zloženek o mednarodnih konferencah o Redkih boleznih v slovenskem in angleškem jeziku, Almanah ob 15- in 20-letnem delovanju Društva, knjigo zgodb bolnikov: Zgodbe iz šestega nadstropja ter predstavitvene plakate v slovenskem in angleškem jeziku za mednarodno sodelovanje.

Namen programa je čim boljša informiranost bolnikov in njihovih svojcev o krvnih boleznih, poteku in načinu zdravljenja, uporabi sodobnih zdravil ter posledicah zdravljenja, o življenju z boleznijo, psihološki podpori ter pravilni in zdravi prehrani. Z izdajo društvenih publikacij dosegamo cilj ozaveščenosti bolnikov in pomagamo k boljši zdravstveni, socialni in delovni rehabilitaciji pa zaključku zdravljenja.

Tovrstnih vodnikov in priročnikov za bolnike javne institucije in založbe ne izdajajo, zato so poleg informacij s strani medicinskega osebja zelo pomemben vir informacij za bolnike in njihove svojce v procesu zdravljenja.

Vsa društvena tiskana gradiva so dostopna vsem bolnikom po vseh bolnišnicah v Sloveniji, kjer se zdravijo bolniki s krvnimi boleznimi. Ravno tako so dostopna na sedežu Društva v Mengšu, Slovenska cesta 30, lahko pa se jih naroči po telefonu ali e-pošti. V elektronski obliki pa so vse omenjene publikacije neomejeno dostopne na društveni spletni strani.

PREGLED IZDANIH PUBLIKACIJ DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE OD 1997 DO 2017

Leto	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2017	Bolnik – bolniku, psihološka pomoč in podpora	Zloženska
2017	Association of patients with blood diseases in Slovenia	Zloženska
2017	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	Zloženska
2017	Kronična mieloična levkemija, Dopolnjena izdaja	Vodnik za bolnike
2017	Bolnik – bolniku, psihološka pomoč in podpora	Vodnik za bolnike
2017	Third National Conference on Rare Diseases 2017 Slovenia – Brdo Congress Centre	Zloženska
2017	Redke bolezni 2017 – sedma izdaja	Vodnik za bolnike
2016	Presaditev krvotvornih matičnih celic	Vodnik za bolnike
2016	Second National Conference on Rare Diseases 2016 Slovenia – Brdo Congress Centre	Zloženska
2016	Redke bolezni 2016 – šesta izdaja	Vodnik za bolnike
2016	Dan redkih bolezni 2016	Plakat

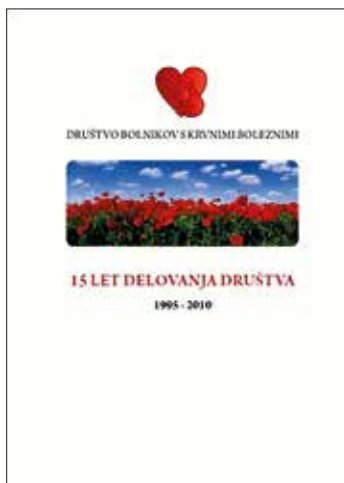


Leto	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2015	20 let 1995–2010	Zbornik
2015	First National Conference on Rare Diseases 2015 Slovenia – Brdo Congress Centre	Zloženska
2015	Redke bolezni 2015 – peta izdaja	Vodnik za bolnike
2015	Dan redkih bolezni 2015	Plakat
2014	Anemije – Vodnik za bolnike, ponatis	Vodnik za bolnike
2014	Anemije – Vodnik za bolnike	Vodnik za bolnike
2014	Redke bolezni 2014 – četrta izdaja	Vodnik za bolnike
2014	Predstavitev Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženska
2014	Pamphlet – Association of patients with blood diseases	Zloženska
2014	Press release – Association of patients with blood diseases	Gradivo za medije
2014	Dan redkih bolezni 2014	Plakat
2013	Akutne levkemije in presaditev krvotvornih matičnih celic – Dopolnjena navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2013	Redke bolezni 2013	Vodnik za bolnike
2013	Zgodbe iz šestega nadstropja	Zgodbe bolnikov
2013	Partners for Progress 2013 – “Rare Disorders without Borders”	Zloženska
2013	Dan redkih bolezni 2013	Plakat
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Plakat
2012	Dan bolnikov in njihovih svojcev oktober 2012	Vodnik za bolnike
2012	Vodnik za bolnike s kronično mieloično levkemijo 2012	Vodnik za bolnike

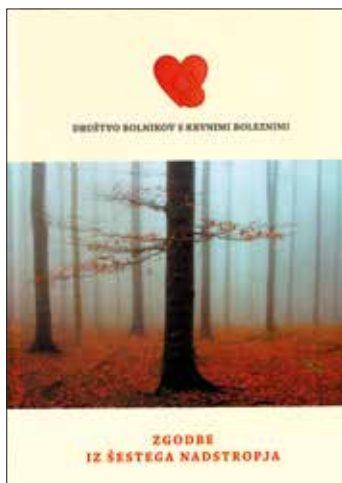
Leto	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2012	Manj pogoste bolezni 2012	Vodnik za bolnike
2012	Partners for Progress – “Rare disease day 2012“	Zloženska
2012	Pamphlet – Association of Patients with Blood Disesaes	Zloženska
2012	Zloženska – Predstavitev Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženska
2012	Predstavitveni plakat Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Plakat
2011	Akutne levkemije in presaditev krvotvornih matičnih celic – Navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2010	Dan bolnikov 2010 – Zbornik predavanj	Vodnik za bolnike
2010	15 let delovanja “Društva bolnikov s krvnimi boleznimi” 1995–2010	Zbornik
2009	20 let presaditev matičnih celic v Sloveniji – Dan bolnikov 2009	Vodnik za bolnike
2008	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi – predstavitev društva	Zbornik
1999	Zdravljenje s presaditvijo krvotvornih matičnih celic nesorodnega darovalca	Vodnik za bolnike
1999	Presaditev krvotvornih matičnih celic pri odraslem človeku – Navodila za odpust	Vodnik za bolnike
1997	Predstavitev društva s pristopno izjavo	Zloženska

Velikega pomena je, da smo v letu 2010 ob 15-letnem ter leta 2015 ob 20-letnem delovanju Društva izdali knjigi: ALMANAH DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE, kjer smo v sliki in besedi predstavili uspešno delo Društva. V letu 2013 pa smo izdali knjigo zgodb bolnikov z naslovom: Zgodbe iz šestega nadstropja. Šesto nadstropje je nadstropje Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana, kjer so se zdravili bolniki s krvnimi boleznimi vse do leta 2014, ko so se po velikem in dolgoletnem prizadevanju Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije preselili v na novo opremljene bolniške prostore v pritličje UKC Ljubljana. Knjiga opisuje zgodbe bolnikov, ki so bili pripravljeni svojo bolezensko izkušnjo, ki so jo

uspešno prestali, deliti z vsemi tistimi bolniki, ki se danes soočajo z eno izmed krvnih bolezni. To je knjiga, ki bi jo moral prebrati tudi marsikateri zdravnik in ostalo medicinsko osebje, da bi lažje razumeli, kaj bolnik doživlja, ko se sooči z diagnozo rak.



Almanah 15 let



Zgodbe iz šestega nadstropja



Almanah 20 let



4. Aktivno sodelovanje in vključevanje v sorodne mednarodne organizacije

Program omogoča seznanjenje z mednarodnimi stališči delovanja in informiranja bolnikov s področja hematologije ter boljšo informiranost bolnikov o krvnih boleznih ter sodobnih načinih zdravljenja in pomoči pri reševanju nastalih aktualnih problemov.

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.

5. Organizacija srečanja bolnikov s krvnimi boleznimi ob svetovnem Dnevu redkih bolezni 28. 2. vsako leto ter sodelovanje pri organizaciji nacionalne konference za redke bolezni

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.

V Sloveniji dan redkih bolezni obeležujemo od leta 2010, ko so se pod vodstvom Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije začela organizirana srečanja predstavnikov bolnikov z redkimi boleznimi, združeni v društvih bolnikov, strokovno medicinskega osebja, farmacevtskih družb ter medijev. Od ustanovitve Združenja za redke bolezni Slovenije leta 2015, pa se v sodelovanju s Ministrstvom za zdravje

R Slovenije organizira nacionalna konference za redke bolezni, letos že četrtič. Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije je polno prawni član evropske skupine za redke bolezni EURORDIS, kjer so zabeleženi tudi vsi dogodki v vezi z organizacijo in izvedbo nacionalne konference za redke bolezni v Sloveniji.

Tako kot vsa leta do sedaj, bo tudi v letu 2018 v izdaji Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije izšla knjižica: Redke bolezni – osma izdaja, ki bo predstavljena na 4. nacionalni konferenci za redke bolezni in jo bodo prejeli vsi udeleženci srečanja. Knjižica je zbornik predavanj, ki so bodo zvrstila na konferenci, predstavitev najsodobnejših zdravil za zdravljenje redkih bolezni ter predstavitev sodelujočih društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redkimi boleznimi.



Udeleženci 1. nacionalne konference ob Dnevu redkih bolezni, Brdo pri Kranju.



Pogovor na okrogli mizi – 3. nacionalna konferenca ob Dnevu redkih bolezni.

6. Program vzpodbujanja zdravega življenjskega sloga

V procesu zdravljenja in v fazi ohranjanja na novo pridobljenega zdravja je v sklopu skrbi za zdrav življenjski slog zelo pomembno gibanje, saj je pretiran počitek med zdravljenjem škodljiv in lahko organizem še dodatno oslabi. Poleg vzdržljivostne vadbe s hojo, kolesarjenjem, plavanjem in podobno je zelo pomembna tudi vadba za moč z gimnastičnimi vajami in vajami z utežmi. Velik pomen ima aerobno gibanje v lepem naravnem okolju in prijetni družbi oz. skupini ljudi s podobnimi omejitvami oz. zmožnostmi. Program je torej usmerjen v promoviranje zdravega življenjskega sloga kroničnih bolnikov in zagotavljanje prilagojene telesne vadbe oz. organiziranih druženj z namenom, da se bolniki strokovno usmerjeno čim bolj približajo priporočilom Svetovne zdravstvene organizacije: 75 min visoko intenzivne telesne dejavnosti.



Udeleženci hoje »Za zdravje« po Krasu.

7. 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. Tu se lahko bolnik in njegovi svojci pogovorijo s



članom Društva – bivšim bolnikom, na sedežu Društva pa je tudi dostopna vsa društvena publikacija.

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. V posebni rubriki:

- zdravnik odgovarja, pa bolniki lahko pridobijo vse informacije v vezi z boleznijo ter zdravljenjem in
- pravnik odgovarja, kjer bolniki lahko dobijo osnovni pravni nasvet.

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

Za obveščanje in dostopnost do informacij in društvenih publikacij smo na Kliničnem oddelku UKC Ljubljana kot dnevni hematološki bolnišnici na Polikliniki v Ljubljani namestili društvena stojala ter oglasne table. Ravno tako so z informacijami seznanjene vse bolnišnice po Sloveniji, kjer se zdravijo hematološki bolniki.

CILJI DRUŠTVA:

- nadaljevanje in širitev izvajanja vseh rednih programov Društva z velikim poudarkom na izvajanju posebnih socialnih programov;
- širitev programov telesne aktivnosti pod geslom: Za zdravje;
- aktivno sodelovanje z zdravstvenimi strokovnjaki pri reševanju aktualnih problemov bolnikov s krvnimi boleznimi;
- izdaja vodnikov in zbornikov za bolnike o krvnih boleznih, psihološki podpori v času zdravljenja, sodobnih načinih zdravljenja ter drugih društvenih publikacij;
- informiranje bolnikov o možnosti zdravljenja krvnih bolezni 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 – stopnja telesne okvare;
- podpiranje akcije za povečanje števila prostovoljnih darovalcev matičnih celic;
- aktivno vključevanje in sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah;
- aktivno sodelovanje v Združenje bolnikov z redkimi boleznimi Slovenije;
- vsakoletno aktivno sodelovanje pri organizaciji srečanja ob

- evropskem Dnevu redkih bolezni in izdaja aktualnega zbornika sodobnih zdravil za zdravljenje redkih bolezni;
- sodelovanje s sorodnimi društvi bolnikov s področja onkologije in ostalimi društvi;
 - aktivno sodelovanje na strokovnih posvetih in okroglih mizah s področja onkoloških bolezni, zdravljenja ter zdravstvene politike.
- V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi 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.

PODELITEV PLAKETE DRŽAVNEGA SVETA PREDSEDNICI DRUŠTVA BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE MAJDI SLAPAR

Ljubljana, 5. december 2017

Predsednik Državnega sveta Republike Slovenije Mitja Bervar je ob Mednarodnem dnevu prostovoljstva podelil plakete Državnega sveta najzaslužnejšim prostovoljkam in prostovoljcem za leto 2017. Visoko priznanje, plaketo Državnega sveta, je prejela tudi Majda Slapar, predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije.



Državni svetnik Tomaž Horvat, prejemnica plakete Majda Slapar in predsednik Državnega sveta Mitja Bervar.



Plaketa Državnega sveta Majdi Slapar, predsednici Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije.

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 omogočajo vključevanje distrofikov v vse ostale društvene posebne socialne programe ter v širše družbeno okolje. Namen programa je izvedba prevozov s prilagojenimi vozili za prevoz invalidov s ciljem omogočiti vse društvene aktivnosti in mobilnost za potrebe izobraževanja, zaposlovanja, zdravljenja, rehabilitacije, športa, 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 nujenju 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 dnevnih aktivnostih.

SOCIALNO VKLJUČEVANJE IN KULTURNO UDEJSTVOVANJE

Ena od glavnih nalog društva na tem področju je predvsem druženje s sebi enakimi, izmenjava izkušenj iz vsakdanjega življenja ter predvsem aktivno 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: hemoofilija@siol.net

Spletna stran: www.društvo-hemofilikov.si

OD BOLEZNI ZA SMRT DO OBZORJA OZDRAVITVE

Hemofilija je med redkimi boleznimi med najredkejšimi, toda skoraj najbolj znana. Gre za prirojeno motnjo strjevanja krvi, zaradi katere so bolniki življenjsko ogroženi zaradi izkrvavitve ob poškodbi ali že manjšem kirurškem posegu, kot je izdrtje zoba. Predvsem pa kakovost življenja zmanjšujejo tudi notranje krvavitve, na zunaj brez vzroka, zlasti v sklepe in mišice. Povzročajo večtedensko nepomičnost, neznosne bolečine, ukrotljive komaj delno z narkotiki. Vse to vodi ali v smrt najkasneje v drugem desetletju življenja, ali v gibalno oviranost in invalidnost, ki prizadene tudi zgornje ude tako, da lahko prepreči celo samostojno hranjenje, umivanje in oblačenje.

Ko ne bi doletela ta »ljubezen do krvi«, kar v prevodu pomeni hemofilija, kraljevskih družin v 19. stoletju (Anglija, Španija, Rusija), za usodno trpljenje teh bolnikov ne bi bilo sploh znano. Tujko z nenavadnim pomenom je pokojni mikrobiolog Miha Likar ponesrečeno poimenoval s slabšalnik imenom *krvavičnost*, *krvavičnik*. Sicer pa se ga slovenska medicina ne bo spominjala po terminološki neposrečenosti, ampak prej o nedoumljivem nepodpiranju uvedbe testiranja darovane krvi na virus HIV pred letom 1986.

Medicina je bila pri hemofiliji praviloma povsem nemočna vse do sredine 20. stoletja. Leta 1934 je prvo transfuzijo povsem sveže krvi, ki vsaj malo sproži strjevanje krvi prejel prvi hemofilik v Jugoslaviji, po poklicu gledališki režiser, leta 1956 pa so rešili življenje 9-letniku, kasneje gledališkemu lektorju, na Pediatrični kliniki v Ljubljani s prvo infuzijo liofilizirane krvne plazme, ki je že malo bolj pomagala od sveže krvi, ker je bila zaradi odstranitve celic že bolj koncentrirana. Vsebovala pa je vse faktorje strjevanja krvi, zato je podobno vsaj malo pomagala tudi pri drugih motnjah strjevanja krvi, ko ni manjkal faktor VIII, ampak kak drug od faktorjev, ki kakor domine sprožijo,



da se kri začne zaustavljati (t.i. koagulacijska kaskada). V naslednji stopnji zdravljenja so izločili oborino krvne plazme, jo malo zmrznili in še učinkoviteje pomagali vsem, ki niso imeli F VIII (krioprecipitat). A ta pripravek ni bil učinkovit pri pomanjkanju drugih faktorjev. Končno so začeli koncentrirati plazmo tako, da so osamili vsak posamezni faktor. Treba je bilo natančno vedeti, kaj bolniku dejansko primanjkuje. In nastale so nove bolezni, ne zato, ker so imele različne bolezenske znake, ampak, ker jih je bilo mogoče učinkovito zdraviti s čisto posebnimi pripravki.

Tako je nastala cela vrsta hemofiliji podobnih bolezni, ki so postale bolezenska identiteta prav zaradi učinkovitega zdravljenja. Zato lahko ugotovimo, na primeru hemofilije, da natančnejše diagnosticiranje vodi tudi v učinkovito zdravljenje. Redka bolezen je praviloma bolezen, ki ji je medicina prišla do dna in se ji zato obeta učinkovita pomoč. Prav primer hemofilije, ki je prehodila zelo ovinkasto pot – od navdušujočih koncentratov do množičnega zastrupljanja z virusi (HB, HCV, HIV) – je pedagoški model za koncept spopadanja z redkimi boleznimi.

A znanost napreduje le, če se naravna na pomoč bolnikom, če je njeno gonilo empatija čutečih zdravnikov, ne pa ideje o izkoreninjeju bolezni (nacistična eugenika in njeni sodobni nasledniki).

Prilagamo seznam nadvse redkih bolezni, podobnih hemofiliji, ki se danes učinkovito obravnavajo z dodajanjem manjkajočega faktorja strjevanja krvi, bodisi izdelanega iz krvi, bodisi »sintetično«. Bolezni so vseživljenjske in doslej niso ozdravljive. Na pragu pa smo uvajanju novih tehnologij, ki spreminjajo koncept nadomeščanja faktorjev ali že znanih modelov, ki bolezni celo za vselej pozdravijo.

Le delček bolezni z nagnjenostjo h krvavitvam zaradi nenadnega in začasnega pomanjkanja faktorjev strjevanja krvi pa je že danes povsem ozdravljiv (npr. pridobljena »hemofilija«).

Pri odkrivanju bolnikov in s tem z možnostjo učinkovite zdravstvene pomoči so nadvse učinkoviti registri, kakršen je slovenski register hemofilikov (ZZMP, UL RS 65/00, zbirka 32), ki mu učinkovito pomoč po smernicah EURORDIS-a nudijo že desetletja tudi slovenski bolniki. To sicer kakega boga v beli halji v Dolini Šentflorjanski moti. Ti bodo pač morali prepričati EURORDIS, da spremeni svoja priporočila, če bo motive predstavnikov Doline Šentflorjanske sploh dojel ... Kolikor pa bo EURORDIS odkril tudi vplivanje na bolnike, da ne pošiljajo podatkov v register infuzij, se bo najbrž zatekel k

sv. Pismu in vzklilnil: *Kdor pohujša katerega od najmlajših, pa bi bilo bolje, da si obesi ...* (nadaljevanje poznajo verniki).

Bralec si lahko izračuna, kako redke so te bolezni pomanjkanja faktorjev strjevanja krvi, čeprav jih zaradi načina dedovanja spoznamo vsi že v 6. razredu osnovne šole. Vse bolezni skupaj dosežejo 3,5 bolnikov na 10.000 prebivalcev, najbolj znana, hemofilija A, pa komaj 1,01 bolnika na 10.000 prebivalcev. Kaj šele ostale ...

V Sloveniji so zdravniki s pomočjo zavzetih bolnikov, še preden je bil dejaven EURORDIS, odkrili prav vse in za vse tudi poskrbeli za kakovostno življenje z boleznijo.

REGISTRIRANI BOLNIKI S PRIROJENIMI MOTNJAMI STRJEVANJA KRVÍ (IN DODATKOM 2 PODOBNIH PRIDOBLENIH BOLEZNI)

Diagnoza	Bolniki (št.)
A. Prirojenje motnje strjevanja krvi	
1. POMANJ. FIBRINOGENA	3
2. POMANJ. F-V	12
3. POMANJ. F-V IN VIII	3
4. POMANJ. F-VII	16
5. POMANJ. F VIII (HEMOFILIJA A)	197
6. PRENAŠ. HEM. A S POMANJ. F VIII	26
7. POMANJ. F IX (HEMOFILIJA B)	25
8. PRENAŠ. HEM. B S POMANJ. F IX	7
9. VON WILLEBRAND. BOL. S POMANJ VWF/VIII	186
10. PRENAŠ. V WILL. B. S POMANJ. VWF	6
11. VON WILL. BOL. IN POMANJ. F-IX	1
12. POMANJ. F-X	2
13. POMANJ. F-XI	20
14. POMANJ. F-XII	19
15. PRIROJENA TROMBOCITOPENIJA	4
16. TROMBOCITOPATIJA	25
B. Pridobljene motnje strjevanja krvi	
1. PRIDOBLENJA HEMOFILIJA	3
2. PRIDOBLENJA VON WILL. BOL.	1
SKUPAJ	456

Pripravila Jože Faganel in Rajka Bavčar



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 vzročne bolezni, do iskanja novih terapevtskih načinov za lajšanje simptomov bolezni ter terapijo se ukvarjajo že 19 let.

Zaradi redkosti je bolezen mnogim neznana. V Sloveniji je trenutno 42 obolelih, od tega 5 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

Drustvo.fabry@gmail.com

www.drustvofabry.com

Društvo je bilo ustanovljeno leta 2003. Člani društva niso le bolniki, ampak tudi njihovi svojci in zdravstveno osebje, ki skrbi za nas. Včlanjeni smo v mednarodno organizacijo Eurordis in FIN.

Značilnost te bolezni je, da človek zboli že v otroštvu, največkrat s hudimi bolečinami okončin in robnimi 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.

V letu 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 naših državi, ki pa je iz leta v leto bolj znan po Evropi in tudi drugje po svetu.

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, ne hodijo vsi na zdravljenje v Slovenj Gradec, ampak hodijo v Center le na občasne kontrole, redno pa se zdravijo v lokalnem zavodu ali pa si aplikacijo dajejo na domu. Vsi ostali registrirani bolniki, ki še ne dobivajo zdravila, pa imajo redne letne kontrole v



Slovenj Gradcu. Zavedamo se, da z nami ni vedno lahko, zato smo zelo zadovoljni in srečni, da imamo tako dobro organiziran in voden Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni.

Društvo organizira redna srečanja za vse člane, na katerih se seznanimo s strokovnimi novostmi zdravljenja, izmenjamo osebne izkušnje in težave, predvsem pa se družimo in spoznavamo našo domovino.

Marija Pintarič

PREDSEDNICA DRUŠTVA



O DRUŠTVU BOLNIKOV S HUNTINGTONOVO BOLEZNIJO

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

Tekom let se je pokazalo, da so najbolj smotrna in uspešna predavanja oziroma srečanja za manjše število delavcev v domovih (pribl. 20-30), ki so v neposrednem stiku z varovancem. Tako od leta 2013 in ob podpori FIHA organiziramo srečanja v različnih domovih. Sestanemo se v povprečju enkrat mesečno, tematika je različna: odnosi (skrivnost medsebojnih odnosov bolnik, svojci, negovalci...), pomoč pri prehranjevanju, fizioterapija, delovna terapija, pripomočki za boljšo oskrbo, itd.

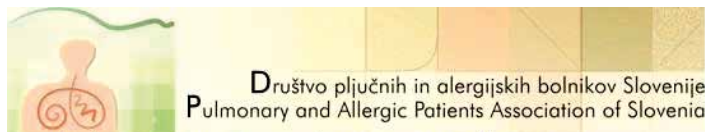
Od leta 2015 dalje pripravljamo lokalna srečanja, da se jih lahko udeleži čim več udeležencev z enega področja. Predavatelji so strokovnjaki na svojih področjih. Na srečanja vabimo izkušene terapevte iz Nemčije, Avstrije in Belgije.

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

Rudolf Jekovac

PREDSEDNIK DRUŠTVA

OSTALA 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 5000 in 7000, kar pomeni, da ima od 6% do 8% prebivalcev Evropske Unije eno izmed redkih bolezni, med katere sodijo tudi redke pljučne bolezni.

MED REDKE PLJUČNE BOLEZNI UVRŠČAMO:

1. Vnetne bolezni:

- a. fibrozirajoči mediastinitis

2. Fakomatoze:

- a. limfangioleiomiomatoza
- b. neurofibromatoza

3. Prirojeni emfizem:

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

4. Bolezni pljučnega žilja:

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

5. Pljučna alveolarna mikrolitiaza, cistična fibroza

6. Motnje ciliarnega sistema:

- a. Kartagenerjev sindrom
- b. primarna diskinezija cilij

7. Motnje regulacije dihanja:

- a. centralna alveolarna hipoventilacija
- b. narkolepsija

8. Vezivno tkivne bolezni:

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

9. Vaskulitisi:

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

10. Kongenitalne bolezni:

- a. cistična adenomatoidna malformacija

- b. pljučne sekvestracija
- c. neuroendokrina celična hiperplazija

11. Nevromuskularne bolezni:

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

12. Motnje presnove in kopičenja

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

13. Druge:

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

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

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

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

1. spodbujanje osnovnih principov preventive pljučnih bolezni, ki veljajo tudi za redke pljučne bolezni:
 - a. Spodbujanje k nekajenju in prenehanju kajenja
 - b. Skrb za čisto okolje. 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 NAPORI, 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:

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

prim. Nadja Triller dr. med. spec. pulmolog
PODPREDSEDNICA DPABS

Mirko Triller
PREDSIEDNIK DPABS

Koprska ulica 94, SI-1000 Ljubljana
telefon: 01 427 44 44 telefaks: 01 427 44 43
elektronika: dpabs@iol.net <http://www.dpabs.si>
Transkopijski center: 00343-0018294003 Dnevna številka: 530238955
Društvo je registrirano pri UE Ljubljana pod številko 688

Koprska ulica 94, SI-1000 Ljubljana, Slovenija
telephone: 00 386 1 427 44 44 fax: 00 386 1 427 44 43
email: dpabs@iol.net
<http://www.dpabs.si>





SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L&L

Telefon: 040 240 950

Sedež: Povšetova ulica 37, 1000 Ljubljana

Pisarna: Dunajska 106, 1000 Ljubljana

E-naslov: limfom.levkemija@gmail.com

Spletni naslovi:

www.limfom-levkemija.org

www.najboljsanovica.si

www.dajsenaseznam.si

Facebook strani: Skupaj na poti do zdravja in Daj se na seznam

Twitter: @limfomlevkemija

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 svojem. Zavzemamo se za zgodnje odkrivanje bolezni, za najsodobnejše oblike zdravljenja, za celostno obravnavo bolnikov, za kakovostno informiranje in komunikacijo v zdravstvenem sistemu ter 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 z velikoceličnim difuznim B limfomom,
- Vodnik za bolnike z limfomom plaščnih celic,
- Vodnik za bolnike s folikularnim 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,
- Vodnik za bolnike z mieloprolifertivnimi novotvorbami,
- 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,
- Vodnik skozi program celostne rehabilitacije bolnikov s krvnimi raki Skupaj na poti do zdravja,
- 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.

PROGRAM CELOSTNE REHABILITACIJE BOLNIKOV S KRVNIMI RAKI "SKUPAJ NA POTI DO ZDRAVJA"

Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L, v partnerstvu z Združenjem hematologov Slovenije izvaja dvoletni pilotni projekt – program celostne rehabilitacije bolnikov s krvnimi raki, ki ga sofinancira Ministrstvo za zdravje.

Program celostne rehabilitacije je namenjen bolnikom z limfomom, diseminiranim plazmocitomom, kronično limfocitno levkemijo



in akutno mieloično levkemijo v času aktivnega zdravljenja in še 6 mesecev po zaključenem zdravljenju ter bolnikom po zdravljenju s presaditvijo krvotvornih matičnih celic.

Program sestavljajo trije moduli in različne dodatne oblike svetovanja:

- **Fizikalni in gibalni modul:** redna tedenska telesna vadba s fizioterapevtko in kineziologi.
- **Prehranski modul:** ocena prehranskega stanja z meritvami in pogovorom, priprava individualnega prehranskega načrta, redno spremljanje stanja in informiranje s strani kliničnega dietetika.
- **Psihosocialni modul:** mesečne skupinske delavnice s psihologinjo ter po potrebi tudi individualna psihološka pomoč.
- **Posvetovalnice s strokovnjaki:** mesečne posvetovalnice s strokovnjaki s področja rehabilitacije, hematologije in onkologije na temo prehrane, gibanja, psihosocialnega stanja in obvladovanja različnih zdravstvenih težav, ki jih prinaša naporno zdravljenje.
- **Individualno svetovanje zdravstvenih strokovnjakov in predstavnikov Združenja L&L.**

Dodatne informacije o programu, terminih in postopku prijave v program: Brina Žagar na telefon 040-524-366 ali na e-naslovu limfom.levkemija@gmail.com.

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 hematologi 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 zdravilih ali oblikah zdravljenja, kar nam pomaga, da se v Sloveniji lahko kakovostno in sočasno z zahodno-evropskimi smernicami zavzemamo za najsodobnejša zdravljenja bolnikov s hematološkimi 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/>)
 - **AML Advocates Network** - mednarodna mreža organizacij bolnikov z akutno mieloično levkemijo

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

NAMEN DRUŠTVA

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 2.000 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 pljuči 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 obolenja 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 bolezni 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 standardi za oskrbo bolnikov s cistično fibrozo je treba tem bolnikom zagotoviti celostno in celovito zdravstveno obravnavo v okviru centra za cistično fibrozo, saj multidisciplinarni pristop in sodelovanje strokovnjakov izboljšuje kakovost življenja bolnikov. Večina bolnikov s cistično fibrozo se zdravi na terciarnem nivoju v posebnih centrih z visokokakovostno oskrbo, pri katerih sodeluje skupina različnih strokovnjakov: zdravniki specialisti (pediater/internist, pulmolog, infektolog, klinični mikrobiolog, gastroenterolog, endokrinolog, otorinolaringolog, ginekolog), specializirane medicinske sestre, fizioterapevti, dietetiki, socialni delavci, klinični farmacevti in psihologi. Delo multidisciplinarne skupine za otroke in multidisciplinarne skupine za odrasle bolnike s cistično fibrozo usklajuje zdravnik, ki je izkušen v zdravljenju cistične fibroze in presaditve pljuč. Otroke s cistično fibrozo celostno zdravstveno



obravana multidisciplinarna skupina pediatrov, odrasle pa multidisciplinarna skupina internistov, ki se medsebojno povezujejo, še posebno v času prehoda. 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. Za doseg višje kakovosti življenja izvajamo programe ohranjanje telesne zmogljivosti bolnikov, svetovanje in pomoč bolnikom in njihovim družinam, informiranje in izobraževanje.

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 društvu tako izvajamo različne aktivnosti, izdajamo publikacije, video, ažurno vzdržujemo spletno stran društva, organiziramo delavnice, strokovne posvete, srečanja in izobraževanja ter svetujemo bolnikom in njihovim družinam na pravnem, psihološkem, prehranskem področju. Z individualno telesno vadbo in rehabilitacijo bolnikov s cistično fibrozo želimo ohraniti telesno zmogljivost bolnikov in povečati zavedanje o pomenu telesne vadbe in zdravega načina življenja.

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

Društvo vsako leto aktivno sodeluje v evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi, ki poteka sredi novembra. S tem želimo v celotni Evropi seznaniti širšo javnost o cistični fibrozi. Letos bomo skupaj



z evropskim društvom bolnikov s cistično fibrozo organizirali jugo-vzhodno evropsko konferenco o cistični fibrozi za strokovno in širšo javnost. 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 Philipppu 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 »boleznimi kopičenja v lizosomih«.

Gaucherjeva bolezen je posledica pomanjkanja oz. zmanjšane aktivnosti encima glukocerebrosidaza, kar privede do kopičenja glukocerebrosida (tj. lipid, za razgradnjo katerega je odgovorna glukocerebrosidaza) v vranici, jetrih in kostnem mozgu. Običajno so pogosti zlomi kosti ter povečana jetra in vranica tudi med prvimi znaki, zaradi katerih zdravnik posumi na gaucherjevo bolezen. Drugi znaki bolezni so še hematološke in skeletne nepravilnosti, utrujenost, zaka-snel 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 nevronopatske oblike bolezni).

Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Naš glavni namen je medsebojno povezati slovenske gaucherjeve bolnike in jim biti v pomoč pri njihovih morebitnih težavah. Spremljamo novosti na področju gaucherjeve bolezni in o njih obveščamo bolnike in zdravnike. Organiziramo 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 šele znašli. Naša glavna naloga je, da si medsebojno pomagamo, da priskočimo na pomoč nanovo zbolelim in njihovim družinam.

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

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



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, sicer pa v društvu za člane in njihove svojce vsako leto organiziramo srečanja, ki jih vsakič nadgradimo še z zanimivim strokovnim programom.

NAŠE DRUŠTVO IN REDKE BOLEZNI

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

Blaž Kondža

PREDSEDNIK DRUŠTVA

VIRI IN DODATNE INFORMACIJE NA SPLETU

Evropa



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.





REPUBLIKA SLOVENIJA
MINISTRSTVO ZA ZDRAVJE

4. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

SREDA, 28. FEBRUAR 2018, OB 9.00 URI

KONGRESNI CENTER BRDO PRI KRANJU, DVORANA SPLENDENS

Častni pokrovitelj

**4. nacionalne konference ob Dnevu redkih bolezni
je Predsednik Republike Slovenije Borut Pahor.**

8:30–9.00	Registracija
A. UVODNI NAGOVORI	
9:00–9:15	Milojka Kolar Celarc , <i>Ministrica za zdravje RS</i> Majda Slapar , <i>podpredsednica Združenja za redke bolezni Slovenije</i> Prof. dr. Peter Černelč, dr. med. Vlasta Zmazek , <i>predstavnica EURORDISA</i>
B. USMERITVE EURORDISA ZA DAN REDKIH BOLEZNI 2018	
9:15–9:30	Jože Faganel , <i>predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije</i>
C. DOSEŽKI IN DILEME MED KONFERENCAMA	
9:30–9:45	Referenčne mreže–nastavki in spletenost po boleznih, delovanje in »ulov« Prof. dr. Borut Peterlin, dr. med. <i>Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana</i>
9:45–10:00	Program nacionalne kontaktne točke za redke bolezni v letu 2017 Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med. <i>Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana</i>
10:00–10:15	Vidiki financiranja obravnave redkih bolezni v Sloveniji, stanje in razgledi v prihodnost Mag. Marjan Sušelj <i>generalni direktor Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije</i>
10:15–10:30	Register redkih bolezni pri NIJZ. Kako daleč smo? Eva Murko, dr. med. , <i>Nacionalni inštitut za javno zdravje</i>
10:30–10:45	Register živčno-mišičnih bolezni–primer registra celostne obravnave Doc. dr. Damjan Osredkar, dr. med. <i>Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana</i>
10:45–11:15	Odmor

Č. VIDIKI STROKOVNEGA DELOVANJA IN PREZRTE BOLEZNI

11:15–11:30	Celostna obravnava prirojenih redkih pljučnih bolezni (dosežki in problemi – t.i. prehajanja) Asist. dr. Ana Kotnik Pirš, dr. med. Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana
11:30–11:45	Redke bolezni v psihiatriji–prezrto poglavje da ali ne? Doc. dr. Marko Pišljar, dr. med. Psihiatrična bolnišnica Idrija
11:00–11:15	Kako čim prej do diagnosticiranja prirojenih bolezni. Koledar širitve nabora bolezni pri presejanju novorojencev. Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med. s sodelavci Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana
12:00–12:15	Vključevanje bolnikov v raziskave–prikaz stanja in dileme Dr. Simona Borštnar, dr. med., Miha Oražem, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
11:45–12:00	Filozof pred etičnimi vidiki na področju redkih bolezni Prof. dr. Lenart Škof, Znanstveno-raziskovalno središče Koper
12:15–12:30	Vloga nacionalne etične komisije pri obravnavi redkih bolezni Dr. Božidar Voljč, dr. med., Komisija RS za medicinsko etiko
12:30–12:45	Ali podzakonski predpisi sledijo sodobnim terapevtskim možnostim pri redkih boleznih? Mag. Barbara Jan Bufon, univ. dipl. iur.
12:45–13:00	Razprava
D. ŽIVETI Z REDKO BOLEZNIJO	
13:00–13:15	Kako redke bolezni vplivajo na naš vsakdan! Primer dobre prakse: Debra Hrvaška–Rare Recourse Centre Vlasta Zmazek, Debra Hrvaška
13:15–14:00	Okrogla miza (moderator Jože Faganel) Sodelujoči bolniki z: Gaucherjevo boleznijo, miodisplastičnim sindromom, Hereditarnim angioedemom in transtiretinsko amiloidno polinevropatijo (TTRFAP) Sodelujoči zdravniki specialisti: Prof. dr. Janez Zidar, dr. med., KI za klinično nevrofiziologijo, UKC Ljubljana Dr. Matjaž Sever, dr. med., KO za hematologijo, UKC Ljubljana Prim. Jožef Pretnar, dr. med., KO za hematologijo, UKC Ljubljana Prof. dr. Samo Zver, dr. med., KO za hematologijo, UKC Ljubljana Dr. Mihaela Zidarn, dr. med., Univerzitetna klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik
14:00–15:00	Kosilo

Izdajatelj:



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

DAN REDKIH BOLEZNI

28. februar 2018

OSMA IZDAJA

UREDNIKA
Majda Slapar

FOTOGRAFIJE
Arhiv Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije
Arhiv avtorjev

PRIPRAVA ZA TISK
Mateja Vrbinc

TISK
Birografika BORI, Ljubljana

Izdano v 500 izvodih

Mengeš, februar 2018

