



MANJ POGOSTE BOLEZNI

DRUGA IZDAJA

Ljubljana, 29. februar 2012



ZA INTERNO UPORABO

Vsebina

Pomen razvoja zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni (Majda Slapar) ..	3
Načrti in strategije EU na področju redkih bolezni (Tanja Fajon).....	5
Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v klinični hematologiji v Sloveniji (izr. prof. dr. Peter Černelič, dr. med.)	6
Ob dnevu manj pogostih bolezni (Julijan Naskov, dr. med.)	8
Zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni	9
Definicija	9
Opredelitev manj pogostih bolezni	9
Poročilo o raziskavah manj pogostih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in kako naprej	11
Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 2011	11
Najsodobnejše raziskave v Evropi po podatkih Orphaneta	11
Dejavniki raziskav in razvoja	11
Razširjenost manj pogostih bolezni kot dejavnik	12
Področje medicine kot dejavnik v Evropi	13
Življenje z boleznijo	15
Definicije glede na države	16
Združene države Amerike	16
Evropa	16
Japonska	17
Avstralija	17
Pobuda v Sloveniji	18
Raziskovalna dejavnost	18
E-Rare.....	18
Zakonodaja v EU	19
Aktivnosti in ukrepi v EU	21
Oblikovanje cen in zagotovitev finančnih virov	22
Francija	24
Nemčija	24
Italija	24
Španija	24
Švedska	25
Nizozemska	25
Združeno kraljestvo (UK)	25
K javno-zasebnemu partnerstvu	27

Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za manj pogoste bolezni	28
Dodatek 1	23
Seznam zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v Evropi	23
Dodatek 2	39
Sklep komisije o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za manj pogoste bolezni	39
Dodatek 3	43
Sodelujoča društva bolnikov	43
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	43
Društvo hemofilikov Slovenije	47
Društvo bolnikov z limfomom	49
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L	51
Društvo bolnikov s fabryjevo boleznijo Slovenije	53
Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije	55
Društvo bolnikov z redkimi tumorji prebavil – GISTNET	57
Društvo DEBRA Slovenija	59
Društvo distrofikov Slovenije	60
Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije	62
Društvo za cistično fibrozo Slovenije	67
Društvo za fenilketonurijo Slovenije	69
Viri in dodatne informacije na spletu	71

Pomen razvoja zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni

Ko človek zboli pričakuje, da bo zdravljenje potekalo nemoteno, da pri nas v Sloveniji zanj obstajajo vsa dobra, klinično preizkušena in dostopna zdravila. Takrat ni časa, da bi se bolniki ukvarjali s tem, ali so na voljo ustrezna zdravila ali ne. V procesu zdravljenja se bolnik ne bi smel nikoli soočati s to vrstnimi problemi. Že tako je bolezen ena velika preizkušnja v našem življenju, ki zahteva od nas nepopisno moč, vero in zaupanje v zdravnike, da bodo imeli možnost zdraviti nas z najboljšimi dostopnimi sodobnimi zdravili.

Zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni, se po znanih podatkih v klinični hematologiji najpogosteje uporabljajo od vseh vej medicine. Zato je potrebno zagotoviti boljšo dostopnost in zadostno paleto zdravil po medicinskih indikacijah.

V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi, kjer združujemo tako bolnike kot bivše bolnike z redkimi, manj pogostimi boleznimi smo se odločili, da v letošnjem letu organiziramo srečanje bolnikov in strokovnega osebja ob Dnevu manj pogostih bolezni na prestopni dan leta, to je 29. 2. 2012. Ni naključje, da se prav na dan prestopnega leta po večini držav EU organizira srečanje ob Dnevu manj pogostih bolezni, saj prav ta dan simbolizira pomen manj pogostih bolezni.

Redka bolezen je življenjsko ogrožujoče ali kronično napredujoče bolezensko stanje, ki prizadene do 5 ljudi na 10 000 prebivalcev v EU.

Danes je med 5000 do 8000 takšnih bolezni. Zanimivo je dejstvo, da se v strokovni literaturi opiše pet (5) novih manj pogostih bolezni VSAK TEDEN! Od vseh manj pogostih bolezni je okoli 80 % je genetskega izvora, medtem ko ostale imajo degenerativne ali proliferativne vzroke.

Zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni so se zaradi majhnega števila bolnikov, katerim so namenjena in velikih stroškov razvoja v preteklosti pojavljala zelo redko.

Zaradi vseh naštetih lastnosti in dejstev je ugotavljanje manj pogostih bolezni, razvoj zdravil za njihovo zdravljenje in sam postopek zdravljenja izjemno zahtevno in kompleksno.

V začetku 80-ih let so sprva v ZDA, pozneje ob koncu 90-ih let pa v Evropi, opredelili manj pogoste bolezni in vzpodbudili razvoj zdravil zanje. Od nove farmacevtske zakonodaje iz leta 2004 naprej, se tržna dovoljenja izdajajo le na evropski ravni, vendar je dostop do zdravil za manj pogoste bolezni lahko zelo različen: v enih državah EU jih lahko predpisujejo samo zdravniki specialisti, medtem ko je v drugih državah potrebno pridobiti še drugo strokovno mnenje preden se bolniku odobri dostop do zdravila. Zdravilom za manj pogoste bolezni se dovoljenje pogosto izda »pogojno«, odločitev temelji predvsem na urgentni, doslej neznani medicinski potrebi. Nato se znanje o mehanizmu delovanja in učinkih zdravila krepi skozi ustvarjanje posebnih registrov za spremljanje poteka zdravljenja, izvajanje dodatnih kliničnih testov, uvajanje omejitev distribucije in predpisovanja.

Eden pomembnejših izidov prizadevanja na tem področju je ustanovitev Odbora strokovnjakov EU za manj pogoste bolezni (The European Committee of Experts On Rare Diseases, EUCERD) s prednostno nalogo, da Evropski komisiji pomaga pri usklajevanju sodelovanja, posvetovanja, raziskovanja in izvajanja javnozdravstvenih ukrepov, ki potekajo med evropskimi pristojnimi organi in med pristojnimi organi držav članic ter drugimi pristojnimi zainteresiranimi skupinami, ki delujejo na tem področju.

Za večjo dostopnost do novih zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni je Svet Evrope izdal predlog priporočil, v katerih morajo v naslednjem letu Ministrstva za zdravje vseh držav članic EU (tudi Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije), ki tega še niso uredila, oblikovati strokovne centre in jih povezati v evropsko referenčno mrežo ter vzpostaviti nacionalni načrt za manj pogoste bolezni.

Glavni cilj projekta je povečati dostopnost do zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni in omogočiti bolj kakovostno življenje prizadetih oseb.

Velika podpora gre zdravnikom pri njihovem prizadevanju za večjo dostopnost do ustreznih zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni.

Majda Slapar

Predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi



Društvo bolnikov s
krvnimi boleznimi

Načrti in strategije EU na področju redkih bolezni

Manj pogoste bolezni, zaradi katerih je v EU prizadetih približno četrta milijona ljudi, imajo zaradi svojih specifičnosti, kot sta omejeno število bolnikov in pomanjkanje ustreznega strokovnega znanja in izkušenj, v programu javnega zdravja in raziskovalnem programu EU ne le pomembno mesto, temveč tudi visoko evropsko dodano vrednost.

Ker so viri znanj o redkih boleznih razdrobljeni po posameznih državah članicah, si EU prizadeva uveljavljati skupne ukrepe za izmenjavo znanj in informacij med zdravstvenimi delavci in bolniki. Ti ukrepi so usmerjeni predvsem v izboljšanje priznavanja in vidnosti redkih bolezni, v podporo nacionalnim načrtom za manj pogoste bolezni, krepitev sodelovanja in usklajevanja na evropski ravni, vzpostavljanje evropskih referenčnih mrež za povezovanje središč in strokovnjakov iz različnih držav ter v razvoj zdravil sirot. Pri tem si pomaga z zakonodajo in raziskovalnimi projekti.

Manj pogoste bolezni so prednostno področje ukrepanja v 7. okvirnem programu za raziskave in razvoj in v beli knjigi Evropske komisije »Skupaj za zdravje: strateški pristop EU za obdobje 2008–2013«. Pravni podlagi za ukrepanje EU na tem področju sta predvsem Sporočilo o redkih boleznih: izzivi za Evropo (Evropska komisija, 2008) in Priporočilo o ukrepanju na področju redkih bolezni (Svet, 2009). Obe med ostalim poudarjata pomembnost dejavnega prispevka držav članic k oblikovanju skupnih instrumentov, zlasti glede diagnostike in zdravstvene oskrbe, ter krepitev vloge samih bolnikov.

Evropska komisija in Svet sta med priporočila državam članica zapisala tudi, naj te čim prej, po možnosti najpozneje do konca leta 2013, oblikujejo in sprejmejo načrt za oblikovanje ukrepov na področju redkih bolezni v okviru zdravstvenih in socialnih sistemov; opredelijo in uskladijo potekajoče raziskave in raziskovalne vire v nacionalnih okvirih in okvirih Skupnosti; ustrezno opredeljujejo, kodificirajo in popisujejo manj pogoste bolezni; določijo ustrezne strokovne centre na svojem nacionalnem ozemlju ter krepijo vlogo organizacij bolnikov. Pri oblikovanju in izvajanju politike Evropske komisije za boj proti redkim boleznim sicer pomaga Odbor strokovnjakov EU za manj pogoste bolezni, ki je bil ustanovljen leta 2009.

Kot poslanka Evropskega parlamenta pri neposrednem oblikovanju politike do redkih bolezni sicer ne sodelujem, vendar verjamem, da vsak pogovor, konferenca, članek itd. prispeva k temu, da se bolnikom z redkimi boleznimi (med katere spadam tudi sama) in njihovim oziroma našim družinam v vsakdanjem življenju približajo in povečajo oprijemljive koristi evropskega povezovanja tudi na tem področju.

Tanja Fajon

EU poslanka, in članica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi

Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v klinični hematologiji v Sloveniji

Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni ali zdravila sirote je najpomembnejše vprašanje bolnikov ter zdravnikov, ki zdravijo te bolnike. Klinična hematologija uporablja zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni daleč najpogosteje od vseh vej medicine.

Pri pregledu zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so pridobila dovoljenje za promet v državah EU (seznam objavljen januarja 2012), ugotavljamo, da je v Sloveniji leta 2012 od skupno 62 v uporabi 43 (69,4 %) zdravil sirot, od tega 25 (58,2 %) v klinični hematologiji. Nekaj zdravil, ki zaenkrat še niso razvrščena in financirana s strani ZZSZ, uporabljamo kot zdravila za sočutno rabo iz donacije proizvajalca za posameznega bolnika.

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

Po prvih ugodnih poročilih v literaturi o zdravilu siroti za zdravljenje določene bolezni, se običajno uspemo vključiti v III. stopnjo preizkušanja novega zdravila pri naših bolnikih. Zdravilo je sprva uvrščeno v drugi ali tretji način zdravljenja, izjemoma v prvi način pri boleznih, kjer ni bilo učinkovitega zdravila. V primeru, da zdravilo potrdi predvideno učinkovitost, mu določimo v strokovnih smernicah mesto uporabe in sprožimo ustaljene postopke preko Strokovnega kolegija internističnih strok, Zdravstvenega sveta in Komisije za razvrščanje zdravil pri ZZSZ, ki zagotovi količino zdravila za določeno indikacijo za vse bolnike v državi. Postopek od kliničnega preizkušanja novega učinkovitega zdravila, pa do redne uporabe, na žalost še vedno traja povprečno 2 leti. Toliko časa so potrebovali kolegi v Sloveniji leta 1954 za

redno uporabo busulfana, kot prvega citostatika za zdravljenje kronične mieloične levkemije.

Boljša informiranost in organiziranost na področju zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni bo omogočila hitrejšo in večjo dostopnost do novih učinkovitih zdravil sirot, s ciljem ozdraviti določeno bolezen ali pa vsaj znatno izboljšati kakovost bolnikovega življenja.

Ljubljana, januar 2012

Izr. prof. dr. Peter Černelč, dr. med.

Predstojnik Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana, Zaloška 7.

Ob dnevu manj pogostih bolezni

V letošnjem letu, dne 29. 2. 2012 bo Evropska organizacija za manj pogoste bolezni (EURORDIS) praznovala 15 obletnico delovanja s sloganom »**od izolacije do solidarnosti**«.

»Gibanje za manj pogoste bolezni temelji na solidarnosti – na solidarnosti med bolniki in njihovimi sorodniki, med bolniki z enako boleznijo in tudi vsemi bolniki z redkimi boleznimi, ki se srečujejo z enakimi izzivi. Gibanje temelji tudi na solidarnosti med zdravstvenimi strokovnjaki in bolniki; na solidarnosti med raziskovalci, kliničnimi zdravniki, med bolniki in zdravstveno industrijo; na solidarnosti med vsemi zainteresiranimi in oblikovalci politike, ki na splošno zastopajo interese družbe; na solidarnosti med državami tako v Evropi, kot tudi na širši mednarodni ravni.« (Yann Le Cam, Izvršni direktor EURORDIS)

Odbor strokovnjakov Evropske unije za manj pogoste bolezni (The European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD) je bil uradno ustanovljen 30. 11. 2009 z Odločbo Evropske komisije (2009/872/EC). Naloga tega odbora je, da Evropski komisiji pomaga pri pripravi in izvajanju aktivnosti na področju manj pogostih bolezni, sodelovanju, posvetovanju, raziskovanju in izvajanju javno-zdravstvenih ukrepov, ki potekajo med pristojnimi evropskimi organi in med pristojnimi organi držav članic ter drugimi pristojnimi zainteresiranimi skupinami, ki delujejo na tem področju. EUCERD bo spodbujal izmenjavo pomembnih izkušenj, politike in prakse med vsemi zainteresiranimi.

V svoji beli knjigi, objavljeni 23. 10. 2007, ki razvija zdravstvene strategije EU za manj pogoste bolezni »**Skupaj za zdravje: Strateški pristop za EU v obdobju 2008–2013**« je Evropska komisija določila prednostno področje ukrepanja na področju manj pogostih bolezni (Uradni list EU, C151/7: Priporočilo Sveta z dne, 8. 6. 2009 o ukrepanju na področju manj pogostih bolezni).

Glavni cilj projekta je povečati dostopnost do zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni in omogočiti bolj kakovostno življenje prizadetim osebam.

Julijan Naskov, dr. med.

Direktor Celgene International Holding Corporation, Podružnica v Sloveniji.

Zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni (zdravila sirote)

Definicija:

Zdravila za zdravljenje manj pogostih 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 dajanja 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. Namenjene so življenjsko ogrožajočim ali kroničnim boleznim, za katerimi zbolijo malo ljudi in je potek bolezni lahko zelo zapleten.



Opredelitev manj pogostih bolezni²

Manj pogoste bolezni so bolezni, ki niso razširjene (za katerimi po opredelitvi uredbe o zdravilih sirotah zbolijo < 5/10.000 ljudi), pri katerih je potrebno vložiti posebne napore, da preprečimo visoko stopnjo obolevnosti in prezgodnje smrtnosti. Večina manj pogostih bolezni ogroža življenje ali so kronično izčrpavajoče in znatno zmanjšajo kvaliteto življenja posameznika in njegov socio-ekonomski potencial.

Po podatkih o manj pogostih boleznih, ki jih najdemo na spletni strani Orphanet, poznamo danes med 6.000 in 8.000 manj pogostih bolezni, odvisno od tega katero opredelitev bolezni uporabimo. Resnična razširjenost manj pogostih bolezni ni znana, saj nimamo podatkov na ravni celotne populacije. Podatki o razširjenosti, ki so navedeni v členih in političnih dokumentih, nimajo navedenega vira. Kadar se ukvarjamo z objavljenimi podatki za posamezno bolezen, ki so navedeni na Orphanet v poročilu »Razširjenost manj pogostih bolezni«, se porazdeljenost manj pogostih bolezni nagiba k zelo nizkim številkam. Od 6.000 manj pogostih bolezni, ki so navedene na Orphanet, jih ima samo 105 razširjenost od 1 do 5 na 10.000 in 233 ima razširjenost med 1 na 10.000 in 1 na 100.000 prebivalcev. Nadaljnjih 1.000

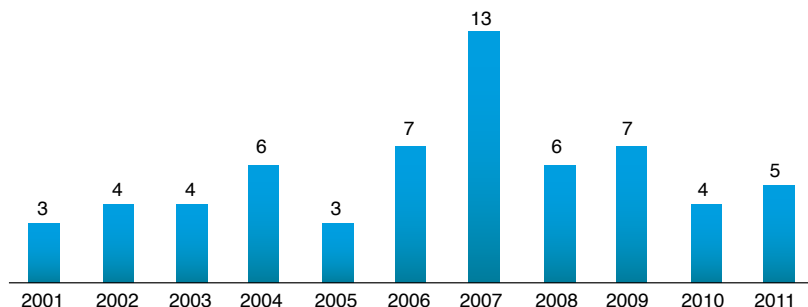
¹ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:SL:NOT>

² http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf

manj pogostih bolezni ima razširjenost približno 1 na milijon prebivalcev, za vsemi ostalimi pa zboli zgolj nekaj ljudi po celem svetu, navadno zaradi ene mutacije, ki jo lahko osamimo pri družinskih članih. Te podatke smo pridobili iz literature in jih ne moremo šteti za zanesljive, saj je kakovost metodologije, ki je bila uporabljena pri pridobivanju podatkov o razširjenosti posamezne manj pogoste bolezni, zelo slaba, vendar pa so to najboljši podatki, ki so nam do sedaj na voljo. Če sprejmemo omenjene podatke kot resnične, to pomeni, da 350 manj pogostih bolezni prizadene 80 % bolnikov in 1.500 manj pogostih bolezni prizadene 95 % bolnikov. Če povzamemo razširjenost posameznih bolezni, ugotovimo, da je razširjenost vseh bolezni med 2 in 3 %. Ocenjene številke je potrebno potrditi s podatki iz registrov populacije bolnikov z redkimi boleznimi, ki so se že pričeli oblikovati v nekaterih državah. Za 100.000 bolnikov, enako ali nižje od praga redkosti, kot ga opredeljuje EU (5 ljudi od 10.000, kar v tem primeru pomeni 50 od 100.000).

Opredelitev manj pogoste bolezni, kot tiste, ki prizadene 5 od 10.000 ljudi se je prvič pojavila v zakonodaji Evropske unije v Uredbi (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotah. Program »Ukrepanje skupnosti glede manj pogostih bolezni vključno z genetskimi boleznimi za obdobje od 1. januarja 1999 do 31. decembra 2003« je nato razširil to opredelitev na celotno področje javnega zdravja.

Število zdravil sirot v Evropi z dodeljeno indikacijo za zdravljenje manj pogostih bolezni v obdobju 2001–2011 in Evropskim dovoljenjem za promet glede na leto pridobitve dovoljenja



vir: Orphanet Report Series - List of Orphan Drugs in Europe. January 2012
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Poročilo o raziskavah manj pogostih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in kako naprej*

Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 2011

Najsodobnejše raziskave v Evropi po podatkih Orphaneta

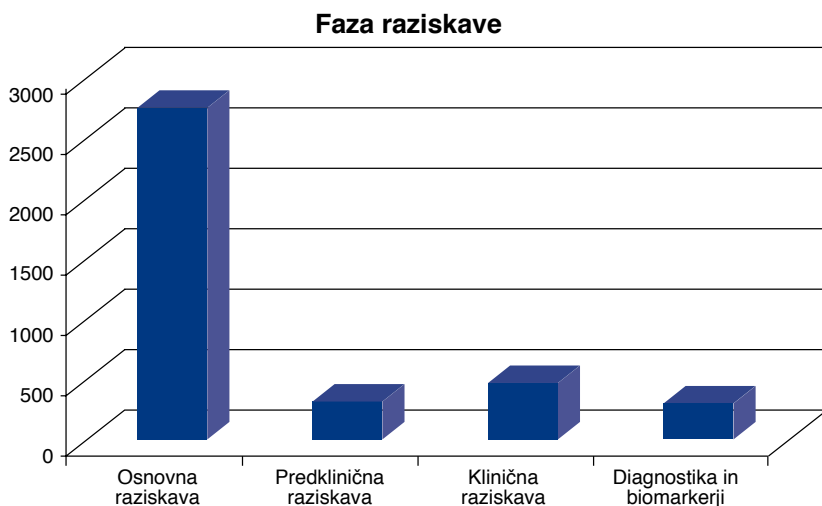
Trenutno podatkovna baza Orphanet vsebuje 4.212 še trajajočih raziskovalnih projektov za 2.131 različnih manj pogostih bolezni. Omenjeni raziskovalni projekti se odvijajo v 27 državah. Od tega se 232 projektov ne ukvarja s posebno raziskovalno fazo, temveč s koordinacijo raziskovalnih projektov.

Sto raziskovalnih projektov v podatkovni bazi Orphanet se uvršča med socio-ekonomske raziskovalne projekte (javno zdravje, zdravstvena ekonomija in zdravstvena sociologija). Ti projekti navadno zajemajo širok spekter in se ne ukvarjajo s posamezno boleznijo ali skupino bolezni.

Tako bi lahko podali natančnejšo oceno vsebine podatkovne baze Orphanet, kar bi lahko bilo 3.800 raziskovalnih projektov za 2.100 manj pogostih bolezni v 27 državah. Ti projekti so bili porazdeljeni in prešteti:

Faza raziskave	Število projektov
Osnovna raziskava	2.750
Predklinična raziskava	331
Klinična raziskava	487
Diagnostika in biomarkerji	312

Ta dovoljenja za trženje se nanašajo na indikacije za zdravljenje 66 različnih manj pogostih bolezni in predstavljajo 61 različnih proizvodov.



Te številke kažejo, da raziskave in razvoj na področju manj pogostih bolezni cvetijo pa tudi, da je terapevtski napredek daleč premajhen glede na potrebo.

Dejavniki raziskav in razvoja

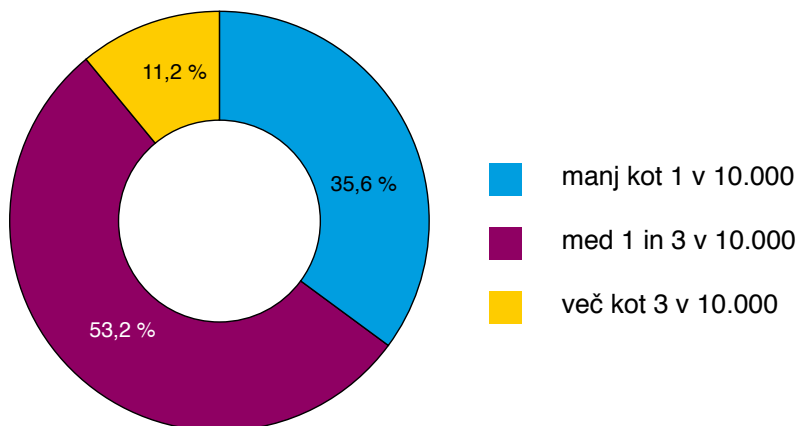
Razširjenost manj pogostih bolezni kot dejavnik

Eno od vprašanj, ki si jih lahko zastavimo je, ali stopnja redkosti vpliva na prizadevanja ali celo uspeh raziskav manj pogostih bolezni, saj velja, da razširjenost neposredno vpliva na verjetnost pridobitve oznake sirote.

Kadar gledamo številke Odbora za zdravila sirote (COMP) o razširjenosti obolenja, večina obolenj, za katera so proizvodi pridobili oznako sirot, prizadenejo eno do tri osebe na 10.000 ljudi v EU.

Zatorej, čeprav bi lahko »večja« razširjenost vodila do večje osveščenosti glede bolezni in bi omogočila nekatere vidike raziskav, kot so na primer klinične raziskave, ni med ravno razširjenosti in prijavo za oznako 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.

Mnenja Odbora za zdravila sirote glede na razširjenost obolenja



Področje medicine kot dejavnik v Evropi

Medtem ko je majhna razširjenost skupna lastnost vseh manj pogostih bolezni, je to področje v resnici zelo raznovrstno in obravnavanje manj pogostih bolezni kot ene same skupine lahko včasih zamegli analizo. Zato bi bilo zanimivo, da bi se z redkimi boleznimi in njihovimi posebnimi lastnostmi ukvarjali glede na posamezna področja.

Harald E. Heemstra je poudaril, da so dejavniki, ki so specifični za posamezno bolezen ali razred bolezni zelo pomembni pri prehodu iz raziskav manj pogostih 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 rakave bolezni. Redke oblike rakavih obolenj, kot je akutna mileoična 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 bolezni odobril oznako sirote
(manj pogoste oblike rakavih obolenj so označene modro)**

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

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

Življenje z boleznijo

Manj pogoste bolezni vplivajo na fizične in duševne sposobnosti, vedenje, čutne sposobnosti ter povzročajo invalidnost, celo več različnih vrst invalidnosti, ki imajo številne funkcionalne posledice in povečujejo občutek osamitve. Prihaja do dodatne fizične, psihološke in intelektualne prizadetosti. Zaradi tega so oboleli za manj pogostimi 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 in prebivalci regij nimajo enakega dostopa do storitev in zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni. Tudi kakovost nacionalnih zdravstvenih storitev za ugotavljanje, zdravljenje in rehabilitacijo oseb z manj pogostimi boleznimi je med državami zelo različna. Ker ni posebne zdravstvene politike za manj pogoste bolezni in zaradi pomanjkanja strokovnega znanja, je diagnoza pogosto prepozna, dostop do oskrbe pa omejen³. 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, tudi na državni ravni nuditi socialno varnost in drugo pomoč. Združenja bolnikov, ki so zboleli za manj pogosto boleznijo, so v nekaterih državah že zagotovila določen napredek v zdravstvu, pri raziskavah, socialni pomoči za bolnike in starše ter ozaveščanju javnosti o manj pogostih boleznih. Z ustanovitvijo posebnih organizacij in skladov bi se lahko preprečila velika obolevnost ali prezgodnja smrt ter izboljšala kakovost življenja bolnikov z manj pogostimi boleznimi in njihovih družin, ki so posebej izolirani in ranljivi.



³ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

Definicije glede na države

Prave skupne definicije za manj pogoste bolezni ni, tudi prizadetost in oblika teh bolezni se navadno zelo razlikujeta. Večinoma so genske bolezni, vendar so vzroki lahko tudi dejavniki okolja v času nosečnosti ali pozneje v življenju, 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 dobo⁴.

Združene države Amerike

V Združenih državah Amerike so kot manj pogoste bolezni opredeljene tiste, ki se pojavijo pri manj kot 200.000 posameznikih⁵. Odkar je 4. januarja 1983 v veljavo stopil *Zakon o zdravilih za zdravljenje manj pogostih bolezni* (*Orphan Drug Act*), je bilo odobrenih že več zdravil za manj pogoste bolezni – v prvih petnajstih letih kar 322, medtem ko je bilo pred tem registriranih le 58 zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni⁶. Namen zakona je namreč spodbujanje raziskav, razvoja in odobritev proizvodov, ki obravnavajo manj pogoste bolezni⁷. V ZDA je stopnja razširjenosti manj pogostih bolezni manj kot 7,5 oseb na 10.000 posameznikov, obolelih pa naj bi bilo okoli 20 milijonov Američanov.

Evropa

Akcijski program Skupnosti za manj pogoste bolezni je bil sprejet za obdobje od 1. januarja 1999 do 31. decembra 2003⁸. *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

⁴ http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_sl.htm

⁵ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm

⁶ <http://www.ojrd.com/content/3/1/33>

⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:52008PC0726R%2802%29:SL:NOT>

⁸ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:SL:NOT>

kronično izčrpavajočih stanj, ki ne prizadenejo več kot 5 na 10.000 oseb v Evropski uniji⁹. Čeprav je to majhna stopnja razširjenosti, vseeno pomeni približno 246.000 oseb v 27 državah članicah. Znanstvena spoznanja kažejo, da med šest in osem odstotki prebivalcev EU enkrat v življenju zbolijo za eno od 6000 do 8000 različnih manj pogostih bolezni, kar pomeni, da je ali bo približno med 27 in 36 milijonov ljudi v EU zbolelo za manj pogosto boleznijo¹⁰.

Japonska

Japonska je prva država v Aziji, ki je sprejela posebne ukrepe glede zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni. Vsaka bolezen, ki ima manj kot 50.000 bolnikov oziroma 4 na 10.000 oseb, je definirana kot manj pogosta bolezen¹¹. Uredba o zdravilih za zdravljenje manj pogostih bolezni (1993) določa, da mora zdravilo za zdravljenje manj pogostih bolezni biti 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 manj pogostih bolezni, leto kasneje sprejela *Orphan Drug Policy* in od takrat velja, da mora biti zdravilo za doseg statusa zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni v Avstraliji namenjeno za zdravljenje, preprečevanje ali ugotavljanje manj pogostih bolezni, ki je prizadela 2000 ali manj bolnikov, kar pomeni, da je razširjenost bolezni do 1,1 na 10.000 oseb. Alternativni kriterij je tudi, da zdravilo za zdravljenje manj pogostih bolezni ne sme biti tržno donosno pri zdravljenju bolnikov, ki jim je namenjeno, ter mora biti smotno zasnovano in indikacija za zdravljenje sprejemljiva¹².

⁹ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm

¹⁰ <http://www.akos.co.uk/regulatory-affairs-consultants/orphan-drug-legislation.php>

¹¹ http://docs.google.com/viewer?a=v&q=cache:QUD-gkxYNFMJ:ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rndnumbers.pdf+Brugadov+sindrom,+Guillain-Barre+rare+disease&hl=sl&gl=si&pid=bl&srcid=ADGEEShicSyp2WG63mlch_axZSVf5tT8lsj1pzn0cx5gB55_1cvroPbkp8_Esn7B_DZ5vJNJE5h3ro6yadDrl4ZKcWzWT4g8k0juoWkapE5swspvg1nNWoWRG_CTgXeBF7cssKEk_wmS&sig=AHIEtbRijaY8ZN3FAVZDZSpnyeYilhlG2Q

¹² http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN

Pobuda v Sloveniji

Manj pogoste bolezni so danes že dobile svoje mesto v javnem zdravstvu v Evropi in prvič smo Evropski dan manj pogostih bolezni obeležili v letu 2008, in sicer 29. februarja, ki nastopi vsaka štiri leta in tako ponazarja pojem pogostnosti. Od takrat čedalje več organizacij, tudi izven Evrope, obeležuje 28. februar kot dan manj pogostih bolezni, kar kaže na interes in potrebo po obravnavi problematike. Evropska komisija je pred dvema letoma pripravila razpravo z naslovom »Manj pogoste bolezni: izzivi za Evropo«. Pri razpravi o predlogu priporočil Sveta o evropskem ukrepanju na področju manj pogostih bolezni sodeluje tudi Ministrstvo za zdravje RS*. Predlog priporočila državam članicam priporoča oblikovanje strokovnih centrov, njihovo povezavo v evropski referenčni mreži in vzpostavitev nacionalnih načrtov za manj pogoste bolezni. Ministrstvo za zdravje RS je 2009 pristopilo tudi k projektu EUROPLAN, v katerem sodeluje 25 držav. Glavni cilj projekta je razvoj priporočil za oblikovanje strateškega načrta na področju manj pogostih bolezni in omogočiti bolj kakovostno življenje prizadetih oseb.

Raziskovalna dejavnost¹³

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

E-Rare

Slovenija trenutno ne sodeluje v projektu E-Rare.

Sodelovanje v evropskem projektu Poročanje o raziskavah na področju manj pogostih bolezni, njihovih dejavniki v Evropi in način kako slovenske ekipe sodelujejo ali so sodelovale v naslednjih evropskih referenčnih mrežah za manj pogoste bolezni: Dyscerne, NEUROPED, TAG, Care-NMD in EN-RBD. Slovenske ekipe sodelujejo ali so sodelovale v evropskih projektih raziskovanja redkih bolezni vključno z: CONTICANET, EMSA-SG, MYELINET, PNSEURONET in CEPIVO ZA SARS/GRIPO. Slovenija prispeva podatke v naslednji evropski register: EUROCARE CF. Slovenija sodeluje pri projektu EUROPLAN.

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

Member	Mr. Robert MEDVED	Head of Division of Healthcare System Development and Coordination Ministry of Health
---------------	--------------------------	---

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

¹³ http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf

Zakonodaja v EU

Večina manj pogostih bolezni močno vpliva na kakovost življenja prizadete osebe in njenih bližnjih, zato so ti bolniki enako upravičeni do ustreznega zdravljenja kot drugi bolniki. Glavna spodbuda je verjetno ekskluzivna tržnost za sedem let v ZDA in deset let v Evropi, ki se začne na datum pridobitve dovoljenja za promet z zdravilom, ki je določeno kot zdravilo za zdravljenje manj pogostih bolezni. Prva država, ki je predlagala ta pravni okvir, je bila ZDA z Zakonom o zdravilih sirote (1983), sledila je Japonska 1993, Avstralija 1998 in Evropa leta 1999. Razlog je predvsem v neenotnosti in razpršenosti pristojnih organov za zdravstvo znotraj EU. Šele v zadnjem času je prišlo do skupnega truda na nacionalni in evropski ravni v farmacevtski industriji in zdravstvenih organih, kot je *Evropska agencija za zdravila (EMA)*¹⁴, da bi razvoj zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni še bolj spodbujalo. Z vzpostavljanjem mrež, izmenjavo izkušenj, usposabljanjem in razširjanjem znanja ter izpopolnjeno zakonodajo in raziskovalnimi projekti bo tudi preprečevanje, ugotavljanje in zdravljenje manj pogostih bolezni boljše. Skupen cilj vseh projektov je, da bi bila zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni bolj dosegljiva za bolnike in enako kakovostna, kot morajo biti tudi druga zdravila. Tako se lahko od 1. januarja 1995 in z novo ureditvijo za pridobitev dovoljenja zdravila za promet v EU, ki omogoča prost pretok na celotnem območju, Evropo obravnava kot skupno območje, kjer živi približno 377 milijonov prebivalcev, kar je več kot v ZDA, kjer se že uveljavlja skupna uredba.

Šele pozneje, in sicer 16. decembra 1999 sta Evropski parlament in Svet sprejela Uredbo (ES) št 141/2000 o zdravilih za zdravljenje manj pogostih bolezni¹⁵, ki so jo predlagali z namenom vzpostavitve meril za določitev zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v EU. Uredba opisuje pobude za spodbujanje raziskav, razvoja in trženja zdravil za zdravljenje, preprečevanje ali ugotavljanje manj pogostih bolezni ter se v veliki meri zgleduje po ameriških predpisih. Njeni cilji so spodbujati farmacevtsko in biotehno-loško industrijo za razvoj in trženje zdravil sirot ter ustanoviti Odbor za zdravila sirote (COMP¹⁶) v okviru EMA. Poleg tega je Komisija sprejela

¹⁴ 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

¹⁵ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0847:SL:NOT>

¹⁶ 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

Uredbo (ES) št 847/2000 z dne 27. aprila 2000 o določbah za izvajanje meril za določitev zdravila kot zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni in za opredelitve pojmov »podobno zdravilo« in »klinična superiornost«¹⁷. V skladu z Uredbo (ES) št. 141/2000 se lahko le zdravila za humano uporabo označi kot zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni, to ne zadeva veterinarskih zdravil, medicinskih pripomočkov, prehranskih dopolnil in dietetičnih izdelkov. Zdravilo, ki je določeno kot zdravilo za zdravljenje manj pogostih bolezni, se vpiše v Register zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni Skupnosti.

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

Farmacevtska zakonodaja je leta 2003 določila obvezen centraliziran postopek v EU za dovoljenje za promet za vsa zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni. Ti predpisi so dokazali uspešnost, zlasti na nekaterih področjih (onkologija, imunologija in presnovne motnje), poleg tega je več zdravil že pridobilo dovoljenje za promet in nastala so biotehnoška podjetja, ki razvijajo nova zdravila za manj pogoste bolezni. Trenutni cilji evropskih oblasti so spodbujati farmacevtsko in biotehnoško industrijo k raziskavam in razvoju zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni. Pri raziskavah sodelujejo tudi pristojna mala in srednje velika podjetja, vzporedno pa se povečuje znanje o teh boleznih, izboljšuje komunikacija in čezmejno sodelovanje med različnimi raziskovalnimi centri, ustanovami, bolniki itd.

¹⁷ Martina Garau and Jorge Mestre-Ferrandiz: Access Mechanisms for Orphan Drugs: A Comparative Study of Selected European Countries, Office of Health Economics, OHE Briefing No.52 October 2009

Aktivnosti in ukrepi v EU

Do nedavnega so bile razprave razpršene na številne manj pogoste bolezni, namesto da bi se najprej opredelila vprašanja, skupna vsem manj pogostim boleznim. Ena od glavnih ovir je tudi pomanjkanje razumevanja patofiziologije številnih manj pogostih bolezni. Ker je opredelitev ciljev zdravljenja v veliki meri odvisna od genetske in molekularne opredelitve bolezni in pojasnitve bioloških mehanizmov, je treba okrepiti klinične, genetske in patofiziološke raziskave na področju manj pogostih bolezni, predvsem je treba povečati javne raziskave na nacionalni in mednarodni ravni.

Zato je nujno sodelovanje med programi EU, spodbujanje razvoja nacionalnih javno-zdravstvenih politik za zagotovitev enakega dostopa do preventivnih ukrepov, diagnoze, zdravljenja in rehabilitacije ter njihove razpoložljivosti za ljudi z manj pogostimi boleznimi ter zagotavljanje razvoja smernic skupne politike in njihove uporabe po vsej Evropi. Tako je bil v okviru Evropske agencije za zdravila leta 2000 ustanovljen Odbor za zdravila sirote (COMP)¹⁸, ki pregleduje zahteve fizičnih ali pravnih oseb za določitev izdelkov, ki jih nameravajo razviti za ugotavljanje, preprečevanje ali zdravljenje manj pogostih bolezni. Ta odbor je odgovoren za preučevanje vlog za določitev zdravila kot zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni ter svetovanje in pomoč Komisiji pri razpravah o zdravilih za zdravljenje manj pogostih bolezni. Počasi se spreminja tudi pomen manj pogostih bolezni. V Programu EU za javno zdravje 2003–2008 so bile te bolezni že ena izmed prednostnih nalog in tudi v Programu za javno zdravje 2008–2013 so še za ukrepi za zdravljenje teh bolezni na prednostnem seznamu.



¹⁸ 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

Oblikovanje cen in zagotovitev finančnih virov¹⁹

Člen 152 Pogodbe o Evropski uniji zavezuje Evropsko skupnost, da pomaga izboljšati javno zdravje, spodbuja sodelovanje med državami članicami ter pospeši usklajevanje njihovih politik in programov. Poleg tega evropska zakonodaja, ki je v veljavi od leta 2000, predvideva program finančnih spodbud za raziskave, razvoj in trženje zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni. V program je vključeno tudi zmanjšanje stroškov in ukrepov pri zdravljenju za zdravljenje manj pogostih bolezni, kot so priprava protokola, centraliziran postopek odobritve novih zdravil ter tržna ekskluzivnost za deset let. Vendar imajo manj pogoste bolezni zaradi svojih specifičnosti, kot so omejeno šte-



vilo bolnikov ter pomanjkanje ustreznega strokovnega znanja in izkušenj, visoko dodano vrednost. Prizadetost bolnika in pomanjkanje ustrezne alternative zdravljenja sta pomembna dejavnika pri oblikovanju cen zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni. Določiti bi bilo treba tudi splošno strategijo Skupnosti, ki bo državam članicam v pomoč pri uspešnem zagotavljanju priznavanja, preprečevanja, ugotavljanja, zdravljenja in raziskovanja teh bolezni v Evropi. Odločitve bi olajšalo sodelovanje na evropski ravni, skupaj z znanstveno oceno klinične dodane vrednosti zdravil za

zdravljenje manj pogostih bolezni ter vključevanje agencije EMA in obstoječih mrež za oceno zdravstvenih tehnologij, kot so Mednarodno vrednotenje zdravstvenih tehnologij (Health Assessment International – HTAi), Evropska mreža za vrednotenje zdravstvenih tehnologij (EUnetHTA) ali Odbor za vrednotenje zdravil (MEDEV). Sodelovanje bi prispevalo k boljšim rezultatom zdravljenj in daljša bi bila pričakovana leta zdravega življenja, kar je odločilen dejavnik za uresničitev cilja lizbonske strategije, tj. spodbuditi več ljudi, da se zaposlijo in ostanejo na trgu dela.

¹⁹ Martina Garau and Jorge Mestre-Ferrandiz: Access Mechanisms for Orphan Drugs: A Comparative Study of Selected European Countries, Office of Health Economics, OHE Briefing No. 52 October 2009

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

Nekatere države so uvedle posebne mehanizme za spodbujanje zbiranja dodatnih podatkov in uporabo zdravila, bodisi pred njegovim formalnim dovoljenjem za promet ali ob začetku trženja. V štirih državah so se zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni uporabljala večinoma kot sočutna uporaba (compassionate use), na voljo pa so bila v drugih državah in se tam še vedno klinično preizkušala. Vse države razen Nemčije imajo posebno politiko, ki podpira raziskave po začetku trženja zdravila in zbiranje dokazov. V Franciji, Nemčiji, Italiji, Španiji, na Nizozemskem, v Angliji in Walesu se je velika večina (ali vsa) zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki jih je določila EMA, začela tržiti, če so se odločili za reimbursement ali so zdravstvene oblasti zagotovile zdravila.

Francija

Francija je leta 2005 sprejela »Nacionalni načrt za manj pogoste bolezni« (French National Plan for Rare Diseases 2005–2008), prvi evropski primer celovitega nacionalnega pristopa k vpeljavi različnih vidikov in vprašanj o manj pogostih boleznih v državni zdravstveni sistem. Glavni cilj je bil zagotoviti enakopravni dostop do ugotavljanja in zdravljenja ter zagotavljanje nege za ljudi, ki zbolijo za manj pogosto boleznijo. Prednosti načrta so bile izboljšati poznavanje epidemiologije manj pogostih bolezni, priznavanje njihove specifičnosti, informiranje o boleznih, izobraževanje strokovnjakov, izboljšati dostop do zdravljenja in kakovost nege, spodbujati raziskave na tem področju ter razvijati nacionalna in evropska partnerstva.

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

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

Nemčija

Na splošno se zdi, da nemški zdravstveni sistem manj pogoste bolezni ne obravnava drugače od drugih bolezni. Finančni viri za zdravilo za zdravljenje manj pogostih bolezni so takoj dodeljeni in zaradi posebnosti ni vključeno v skupino referenčnih zdravil. Če novo zdravilo nima primerjalnega zdravila za to bolezen, se v skladu s trenutnimi veljavnimi načini inštituta IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen) ekonomska ocena ne izvede. Če je primerjalno zdravilo, npr. staro zdravilo za zdravljenje bolezni, na voljo, IQWiG izvede oceno stroškov in koristi ter oblikuje priporočila o najvišji ceni, ki jo bodo povrnili.

Italija

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

Španija

Čeprav sistem za določanje cen in finančnih virov za zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni ne obravnava drugače kot druga zdravila, so španske zdravstvene oblasti z uvedbo nacionalnega načrta v začetku leta 2008 spodbujale raziskave programov in podpirale izboljšanje upravljanje manj pogostih bolezni. Nekatere regije na področju manj pogostih bolezni so bolj aktivne kot druge, kar pa lahko vodi do neenakega dostopa do zdravil v državi za zdravljenje manj pogostih bolezni.

Švedska

Švedska nacionalna telesa za vrednotenje zdravstvenih tehnologij so sprejela uporabo zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni in zagotovitev finančnih virov, katerih stroškovna učinkovitost je nad običajno ravno. Načeloma vsa zdravljenja plačujejo okrožja sama, v praksi pa država iz državne blagajne povrne vse stroške zdravil, ki so vključene na pozitivno listo pri dentalnem in farmacevtskem odboru TLV (Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket)²⁰. Ta sistem se nenehno pregleduje, da bi se izognili geografskim razlikam pri dostopu do zdravstvenega varstva in bi se okrožja zavedala tudi stroškov. Na Švedskem ni posebne politike za manj pogoste bolezni, vodijo jo principi stroškovne učinkovitosti, klinične zahteve in solidarnost. TLV ima tudi različne pragove stroškovne učinkovitosti glede na stopnjo prizadetosti bolnika pri bolezni in skupni proračun, kar neposredno vpliva na vrednotenje zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni.

Nizozemska

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

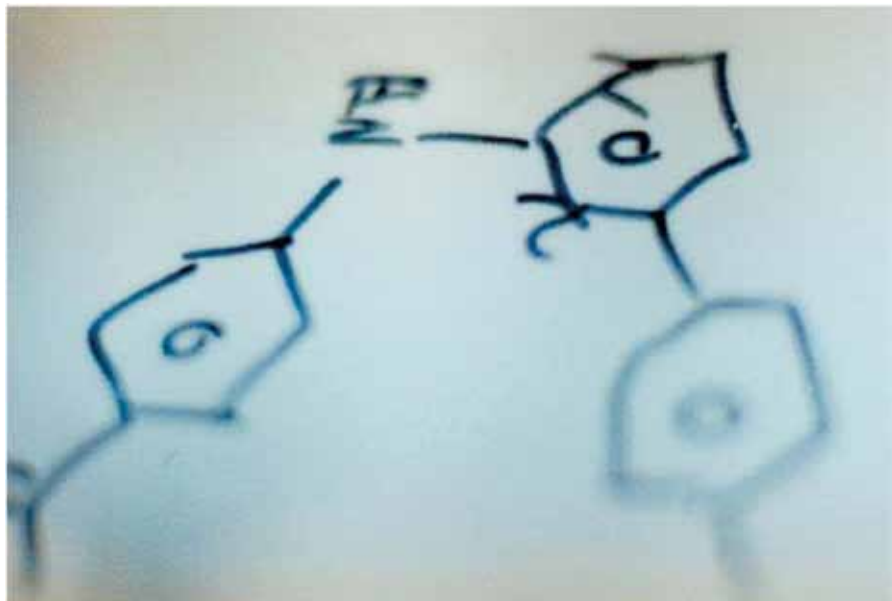
Združeno kraljestvo (UK)

V Veliki Britaniji morajo zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki jih pregledajo organi HTA, skozi enak postopek kot zdravila za zdravljenje bolj pogostih bolezni. Primaren strošek za kakovostno prilagojena pridobljena leta življenja (QALY) ostaja eden glavnih dejavnikov pri določanju finančnih virov. Pri tem svetuje tudi inštitucija Health and Clinical Excellence (NICE), ki se odloča na podlagi razmerja prirastka stroškov in prirastka učinkovitosti

²⁰ TLV je neodvisna vladna agencija, ustanovljena leta 2002 in je nasledila prejšnjo kratico LFN

(incremental cost-effectiveness ratio – ICER), s pragom, ki se nahajala v območju od 20.000 do 30.000 britanskih funtov na QALY. Britanski organi HTA (NICE in SMC) so določili številne spremenljivke, ki se lahko upoštevajo poleg dokazov o stroškovni učinkovitosti zdravila (npr. znatno izboljšanje preživetja).

Na lokalni ravni mora primarno zdravstveno varstvo oz. fundacija PCT (Primary Care Trusts), ko se odloča za sredstva, upoštevati smernice NICE, če so na voljo. Tista zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki jih NICE ne presoja, je treba obravnavati posamezno, na ravni primarnega zdravstvenega varstva in z dodatnim, poglobljenim postopkom, ki omogoča odobritev teh zdravljenj »pod izjemnimi okoliščinami«. Ureditev financiranja zdravstvenih storitev in zdravljenja manj pogostih bolezni navadno določijo vrhovni organi na centralni ravni.



K javno-zasebnemu partnerstvu

Trenutno je največji izziv usmerjati farmacevtske družbe in organizacije javnega sektorja, da se vzpostavi javno-zasebno sodelovanje. Takšno partnerstvo med javnimi raziskovalnimi organizacijami in zasebnimi družbami je Evropska terapevtska iniciativa manj pogostih bolezni (ERDITI)²¹. Iniciativa ima tri glavne cilje: (1) zagotoviti akademske skupine z lažjim dostopom do razpoložljivih spojin, ki bi jih razvila podjetja, (2) zagotoviti enostavnejše sodelovanje med javnimi in zasebnimi partnerji, in (3) zagotoviti kontinuiteto od predkliničnih raziskav do razvoja in trženja zdravil. ERDITI je podprt s strani Evropske znanstvene fundacije in ga koordinira francoski inštitut za raziskave manj pogostih bolezni.

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

²¹ <http://www.erditi.org>

Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za manj pogoste bolezni*

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

Ti projekti želijo okrepiti sodelovanje na evropski ravni med organizacijami pacientov, razviti partnerstva med vsemi zvezami ter razviti evropska priporočila in državne akcijske načrte. Ukrep EU želi prav tako povečati vidnost in obratovalno sposobnost organizacij in mrež, ki se ukvarjajo z redkimi boleznimi.

EU je podprla več projektov **EURORDIS (Evropske organizacije za manj pogoste bolezni)**. EURORDIS združuje več kot 200 združenj za manj pogoste bolezni v 16 različnih državah in tako predstavlja na milijone bolnikov, ki imajo skupaj več kot 1000 manj pogostih bolezni. EU je podprla projekte EURORDIS, da bi zbrala potrebne informacije in tako lažje opredelila javno politiko na področju manj pogostih bolezni, izboljšala dostopnost do kakovostnih informacij o manj pogostih boleznih in zdravilih sirotah, organizirala delavnice na evropski in nacionalni ravni ter pripravila smernice in pedagoške dokumente.

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 take 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,
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 manj pogostih boleznih v Evropi – projekt PARACELSUS. Cilji tega projekta so bili:

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

Projekt EU PARD 3 – vseevropsko omrežje bolnikov za informacije o manj pogostih boleznih in zdravilih sirotah. Cilj tega projekta je bil zbrati informacije, ki so potrebne za razvoj javne politike o manj pogostih boleznih, in izboljšati dostopnost do kakovostnih informacij o manj pogostih 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 manj pogostih boleznih EU, ter objavi smernic in pedagoških dokumentov. Ta projekt je združeval več kot 500 organizacij iz 19 evropskih držav in bistveno spodbudil skupnost 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 (telefon-ska linija za pomoč). Cilj tega projekta je bil ustvariti spletni portal o manj pogostih boleznih in zdravilih sirotah ter pomagati ustvariti nadnacionalno skupnost bolnikov z redkimi boleznimi v Evropi. Vloga EURORDIS-a je bila usmerjati ljudi do obstoječih virov in jim ponuditi sredstva za ukrepanje na nacionalni ravni, namesto da bi gradili nove baze 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 manj pogoste 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 manj pogoste 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 manj pogostih bolezni in je prejelo podporo EU za številne projekte:

EU NEPHIRD 2 – Evropska mreža za epidemiološko in javno zdravje

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

1. oceniti epidemiološke indekse (t. j. prevalenca, incidenca) skupine manj pogostih 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 manj pogoste bolezni.

Glej spletno stran NEPHIRD

EU NEPHIRD (Mreža javnih zdravstvenih zavodov na področju manj pogostih bolezni) (prva faza) – je bila raziskava, ki je temeljila na dveh vprašalnikih. S prvim so zbrali podatke o različnih vidikih problematike manj pogostih bolezni v sodelujočih državah, z drugim pa so popisali diagnostične

centre in možne vire sistematično zbranih epidemioloških podatkov o osmih manj pogostih 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 manj pogostih bolezni pod okriljem Kliničnega raziskovalnega centra za manj pogoste 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 manj pogoste bolezni v Evropi zanimajo iz poklicnega vidika, in je ponudil možnosti za izobraževanje in usposabljanje zdravstvenih delavcev, znanstvenikov in skupin za podporo bolnikov.

Soglasje bolnikov o zelenih scenarijih politike na področju manj pogostih bolezni (POLKA)

Vodja projekta: Evropska organizacija za manj pogoste 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 manj pogoste bolezni, da bi vzpostavili smernice za najboljše prakse pri zdravljenju in širili znanje o manj pogostih 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 manj pogoste bolezni (Opera)

Vodja projekta: Evropska organizacija za manj pogoste bolezni, Francija

1. Usposabljanje organizacij bolnikov za razvoj nacionalnih načrtov in strategij za manj pogoste 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 manj pogostih bolezni in razvoj sredstev za izmenjavo informacij in najboljših praks;
4. Povečan doseg in usposabljanje predstavnikov manj pogostih bolezni v dejavnostih reguliranja zdravil Evropske agencije za zdravila. 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 manj pogostih 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 manj pogoste bolezni (OPERA)**

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

Dodatek 1

Seznam zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v Evropi



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

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

Zdravila za manj pogoste bolezni najdete na spletni strani:

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

Zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so pridobila dovoljenje za promet v državah EU (seznam januar 2012)

No	EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Trade name EU Centralised Nr implemented by	Use in Slovenia
1.	EU/3/00/002	Alpha-Galactosidase A	Treatment of Fabry disease	TKT Europe AB	8/08/2000	Replagal EU/1/01/189/... 3/08/2001	Yes
2.	EU/3/00/003	Alpha-Galactosidase A	Treatment of Fabry disease	Genzyme Europe B.V.	8/08/2000	Fabrazyme EU/1/01/188/... 3/08/2001	Yes
3.	EU/3/00/006	1,5-(Butylimino)- 1,5-dideoxy, D-glucitol	Treatment of Gaucher Disease	Oxford GlycoSciences (UK) Ltd	18/10/2000	Zavesca EU/1/02/238/... 20/11/2002	Yes
4.	EU/3/00/007	N-carbamyl-L-glutamic acid	Treatment of N-acetylglutamate synthetase (NAGS) deficiency	Orphan Europe S.a.r.l.	18/10/2000	Carbaglu EU/1/02/246/... 24/01/2003	Yes
5.	EU/3/00/008	Arsenic trioxide	Treatment of acute promyelocytic leukaemia	Cephalon Europe	18/10/2000	Trisenox EU/1/02/204/... 5/03/2002	Yes
6.	EU/3/00/010	Anagrelide Hydrochloride	Treatment of essential thrombocythaemia	Shire Pharmaceutical Development Ltd	29/12/2000	Xagrid EU/1/04/295/... 16/11/2004	No
7.	EU/3/00/011	Busulfan (Intravenous use)	Conditioning treatment prior to hematopoietic progenitor cell transplantation	Pierre Fabre Médicament	29/12/2000	Busilvex EU/1/03/254/... 9/07/2003	No

No	EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Trade name EU Centralised Nr implemented by	Use in Slovenia
8.	EU/3/00/012	Nitisinone	Treatment of tyrosinaemia type I	Swedish Orphan International AB	29/12/2000	Orfadin EU/1/04/303/... 21/02/2005	Yes
9.	EU/3/00/014	Iloprost	Treatment of primary and of the following forms of secondary pulmonary hypertension: connective tissue disease pulmonary hypertension, drug-induced pulmonary hypertension, portopulmonary hypertension, pulmonary hypertension associated with congenital heart disease, chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Bayer Schering Pharma AG	29/12/2000	Ventavis EU/1/03/255/... 16/09/2003	Yes
10.	EU/3/00/018	Recombinant human acid alpha-glucosidase	Treatment of Glycogen Storage Disease type II (Pompe's disease)	Genzyme Europe B.V.	14/02/2001	Myozyme EU/1/06/333/... 29/03/2006	Yes
11.	EU/3/01/019	Bosentan	Treatment of pulmonary arterial hypertension and chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Actelion Registration Limited	14/02/2001	Tracleer EU/1/02/220/... 15/05/2002	Yes
12.	EU/3/01/020	Ibuprofen	Treatment of patent ductus arteriosus	Orphan Europe S.a.r.l.	14/02/2001	Pedea EU/1/04/284/... 29/07/2004	Yes
13.	EU/3/01/021	Imatinib mesylate	Treatment of chronic myeloid leukaemia	Novartis Europharm Limited	14/02/2001	Glivec EU/1/01/198/... 7/11/2001	Yes
14.	EU/3/01/022	Laronidase	Treatment of Mucopolysaccharidosis, type I	Genzyme Europe B.V.	14/02/2001	Aldurazyme EU/1/03/253/... 10/06/2003	Yes
15.	EU/3/01/023	Pegvisomant	Treatment of acromegaly	Pfizer Ltd	14/02/2001	Somavert EU/1/02/240/... 13/11/2002	Yes
16.	EU/3/01/025	N-acetylgalactosamine-4-sulfatase	Treatment of Mucopolysaccharidosis, type VI (Maroteaux-Lamy Syndrome)	BioMarin Europe Ltd	14/02/2001	Naglazyme EU/1/05/324/... 24/01/2006	Yes
17.	EU/3/01/039	Ecteinasclidin 743	Treatment of soft tissue sarcoma	PharmaMar S.A.	30/05/2001	Yondelis EU/1/07/417/... 17/09/2007	Yes
18.	EU/3/01/045	Betaine anhydrous	Treatment of homocystinuria	Orphan Europe S.a.r.l.	9/07/2001	Cystadane EU/1/06/379/... 15/02/2007	Yes
19.	EU/3/01/048	Ziconotide (intraspinal use)	Treatment of chronic pain requiring intraspinal analgesia	Eisai Limited	9/07/2001	Prialt EU/1/04/302/... 21/02/2005	Yes

No	EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Trade name EU Centralised Nr implemented by	Use in Slovenia
20.	EU/3/01/050	Zinc acetate dihydrate	Treatment of Wilson´s disease	Orphan Europe S.a.r.l.	31/07/2001	Wilzin EU/1/04/286/... 13/10/2004	No
21.	EU/3/01/055	Cladribine (subcutaneous use)	Treatment of indolent non-Hodgkin´s lymphoma	Lipomed GmbH	18/09/2001	Litak EU/1/04/275/... 14/04/2004	Yes
22.	EU/3/01/059	Dexrazoxane	Treatment of anthracycline extravasations	SpePharm Holding B.V.	19/09/2001	Savene EU/1/06/350/... 28/07/2006	Yes
23.	EU/3/01/061	Imatinib mesilate	Treatment of malignant gastrointestinal stromal tumours	Novartis Europharm Limited	20/11/2001	Glivec EU/1/01/198/... 24/05/2002	Yes
24.	EU/3/01/067	Thalidomide	Treatment of multiple myeloma	Pharmion Limited	20/11/2001	Thalidomide Celgene EU/1/08/443/... 16/04/2008	Yes
25.	EU/3/01/071	Stiripentol	Treatment of severe myoclonic epilepsy in infancy	Biocodex	5/12/2001	Diacomit EU/1/06/367/... 4/01/2007	No
26.	EU/3/01/078	Iduronate-2-sulfatase	Treatment of Mucopolysaccharidosis, type II (Hunter Syndrome)	Shire HGT AB	11/12/2001	Elaprase EU/1/06/365/... 8/01/2007	Yes
27.	EU/3/01/082	2-chloro-9-[2-deoxy-2-fluoro-β-D-arabinofuranosyl]adenine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia	Genzyme Europe B.V.	5/02/2002	Evoltra EU/1/06/334/... 29/05/2006	Yes
28.	EU/3/01/084	Azacitidine	Treatment of myelodysplastic syndromes	Celgene Europe Limited	6/02/2002	Vidaza EU/1/08/488/... 17/12/2008	Yes
29.	EU/3/02/086	Porfimer sodium (for use with photodynamic therapy)	Treatment of high-grade dysplasia in Barrett´s Esophagus	Axcan Pharma International BV	6/03/2002	PhotoBarr EU/1/04/272/... 25/03/2004	No
30.	EU/3/02/092	4-(3,5-bis-(hydroxy-phenyl)-1,2,4 triazol-1-yl)-benzoic acid	Treatment of chronic iron overload requiring chelation therapy	Novartis Europharm Limited	13/03/2002	Exjade EU/1/06/356/... 28/08/2006	Yes
31.	EU/3/02/102	Mitotane	Treatment of adrenal cortical carcinoma	Laboratoire HRA Pharma	12/06/2002	Lysodren EU/1/04/273/... 28/04/2004	No
32.	EU/3/02/121	5-aminolevulinic acid hydrochloride	Intra-operative photodynamic diagnosis of residual glioma	medac Gesellschaft für klinische Spezialpräparate mbH	13/11/2002	Gliolan EU/1/07/413/... 7/09/2007	No
33.	EU/3/02/124	3,4-diaminopyridine phosphate	Treatment of Lambert-Eaton myasthenic syndrome	BioMarin Europe Limited	18/12/2002	Firdapse EU/1/09/601/... 23/12/2009	No
34.	EU/3/03/132	Caffeine citrate	Treatment of primary apnoea of premature newborns	Chiesi Farmaceutici S.P.A.	17/02/2003	Nymusa EU/1/09/528/... 2/07/2009	No

No	EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Trade name EU Centralised Nr implemented by	Use in Slovenia
35.	EU/3/03/133	Icatibant acetate	treatment of angioedema	Shire Orphan Therapies GmbH	17/02/2003	Firazyr EU/1/08/461/... 11/07/2008	Yes
36.	EU/3/03/139	Bosentan	Treatment of systemic sclerosis	Actelion Registration Limited	17/03/2003	Tracleer EU/1/02/220/... 7/06/2007	Yes
37.	EU/3/03/140	Tobramycin (inhalation powder)	Treatment of Pseudomonas aeruginosa lung infection in cystic fibrosis	Chiron Corporation Ltd	17/03/2003	TOBI Podhaler EU/1/10/652/...	No
38.	EU/3/03/154	Hydroxyurea	Treatment of sickle cell syndrome	Addmedica	9/07/2003	Siklos EU/1/07/397/... 29/06/2007	No
39.	EU/3/03/166	Eculizumab	Treatment of paroxysmal nocturnal haemoglobinuria	Alexion Europe S.A.S.	17/10/2003	Soliris EU/1/07/393/... 20/06/2007	Yes
40.	EU/3/03/171	Trabectedin	Treatment of ovarian cancer	Pharmamar S.A. Sociedad Unipersonal	17/10/2003	Yondelis EU/1/07/417/... 28/10/2009	Yes
41.	EU/3/03/177	3-(4-aminoisindoline-1'-one)-1-piperidine-2,6-dione	Treatment of multiple myeloma	Celgene Europe Limited	12/12/2003	Revlimid EU/1/07/391/... 14/06/2007	Yes
42.	EU/3/03/178	Sildenafil citrate	Treatment of pulmonary arterial hypertension and chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Pfizer Ltd	12/12/2003	Revatio EU/1/05/318/... 28/10/2005	Yes
43.	EU/3/04/199	Tetrahydrobiopterin	Treatment of hyperphenylalaninemia	Merck KGaA	8/06/2004	Kuvan EU/1/08/481/... 2/12/2008	Yes
44.	EU/3/04/204	Aztreonam lysinate (inhalation use)	Treatment of gram negative bacteria lung infections in cystic fibrosis	Gilead Sciences International Limited	21/06/2004	Cayston EU/1/09/543/... 21/09/2009	No
45.	EU/3/04/206	Muramyl tripeptide phosphatidyl ethanolamine	Treatment of osteosarcoma	IDM Pharma S.A.	21/06/2004	Mepact EU/1/08/502/... 6/03/2009	No
46.	EU/3/04/207	Sorafenib tosylate	Treatment of renal cell carcinoma	Bayer Schering Pharma AG	29/07/2004	Nexavar EU/1/06/342/... 19/07/2006	Yes
47.	EU/3/04/227	l, l'-[1,4-phenylenebis (methylene)]-bis-1,4,8,11-tetraazacyclotetradecane	Treatment to mobilize progenitor cells prior to stem cell transplantation	Genzyme Europe B.V.	20/10/2004	Mozobil EU/1/09/537/... 31/07/2009	Yes
48.	EU/3/04/234	Sitaxentan sodium	Treatment of pulmonary arterial hypertension and chronic thromboembolic pulmonary hypertension	Encysive (UK) Limited	21/10/2004	Thelin EU/1/06/353/... 10/08/2006	No
49.	EU/3/04/240	Rufinamide	Treatment of Lennox-Gastaut syndrome	Eisai Limited	20/10/2004	Inovelon EU/1/06/378/... 16/01/2007	Yes

No	EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Trade name EU Centralised Nr implemented by	Use in Slovenia
50.	EU/3/05/272	Histamine dihydrochloride	Treatment of acute myeloid leukaemia	EpiCept GmbH	11/04/2005	Ceplene EU/1/08/477/... 7/10/2008	No
51.	EU/3/05/273	Ambrisentan	Treatment of pulmonary arterial hypertension and chronic thromboembolic pulmonary hypertension	European Medical Advisory Services Limited	11/04/2005	Volibris EU/1/08/451/... 21/04/2008	Yes
52.	EU/3/05/283	Recombinant megakaryopoiesis-stimulating protein	Treatment of idiopathic thrombocytopenic purpura	Amgen Europe B.V.	27/05/2005	Nplate EU/1/08/497/... 4/02/2009	Yes
53.	EU/3/05/293	nelarabine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia	Glaxo Group Limited	16/06/2005	Atriance EU/1/07/403/... 22/08/2007	Yes
54.	EU/3/05/304	Imatinib mesilate	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia	Novartis Europharm Limited	26/08/2005	Glivec EU/1/01/198/... 13/09/2006	Yes
55.	EU/3/05/305	Imatinib mesilate	Treatment of dermatofibrosarcoma protuberans	Novartis Europharm Limited	26/08/2005	Glivec EU/1/01/198/... 13/09/2006	Yes
56.	EU/3/05/320	Imatinib mesilate	Treatment of chronic eosinophilic leukaemia and the hypereosinophilic syndrome	Novartis Europharm Limited	28/10/2005	Glivec EU/1/01/198/... 28/11/2006	Yes
57.	EU/3/05/338	Dasatinib	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia	Bristol-Myers Squibb Pharma EEIG	23/12/2005	Sprycel EU/1/06/363/... 20/11/2006	Yes
58.	EU/3/05/339	Dasatinib	Treatment of chronic myeloid leukaemia	Bristol-Myers Squibb Pharma EEIG	23/12/2005	Sprycel EU/1/06/363/... 20/11/2006	Yes
59.	EU/3/05/340	Imatinib mesilate	Treatment of myelodysplastic / myeloproliferative diseases	Novartis Europharm Limited	23/12/2005	Glivec EU/1/01/198/... 28/11/2006	Yes
60.	EU/3/06/351	Miglustat	Treatment of Niemann-Pick Disease, type C	Actelion Registration Ltd	16/02/2006	Zavesca EU/1/02/238/... 26/01/2009	Yes
61.	EU/3/06/364	Sorafenib tosylate	Treatment of hepatocellular carcinoma	Bayer Schering Pharma AG	11/04/2006	Nexavar EU/1/06/342/... 29/10/2007	Yes
62.	EU/3/06/365	Temsirolimus	Treatment of renal cell carcinoma	Pfizer Ltd	6/04/2006	Torisel EU/1/07/424/... 19/11/2007	Yes
63.	EU/3/06/373	Mecasermin	Treatment of primary insulin-like growth factor-1 deficiency due to molecular or genetic defects	Ipsen Pharma	22/05/2006	Increlex EU/1/07/402/... 3/08/2007	Yes
64.	EU/3/06/420	Temsirolimus	Treatment of mantle cell lymphoma	Pfizer Ltd	6/11/2006	Torisel EU/1/07/424/... 21/08/2009	Yes

No	EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Trade name EU Centralised Nr implemented by	Use in Slovenia
65.	EU/3/06/424	Thiotepa	Conditioning treatment prior to haematopoietic progenitor cell transplantation	Adienne S.r.l.	29/01/2007	Tepadina EU/1/10/622/... 15/03/2010	Yes
66.	EU/3/07/439	Recombinant human monoclonal antibody to human IL-1beta of the IgG1/K class	Treatment of cryopirin-associated periodic syndromes (Familial Cold Urticaria Syndrome (FCUS), Muckle-Wells Syndrome (MWS), and Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease (NOMID), also known as Chronic Infantile Neurological Cutaneous	Novartis Europharm Limited	20/03/2007	Ilaris EU/1/09/564/... 23/10/2009	No
67.	EU/3/07/447	Nilotinib hydrochloride monohydrate	Treatment of gastro intestinal stromal tumours	Novartis Europharm Limited	13/04/2007	Tasigna EU/1/07/422/... 19/11/2007	Yes
68.	EU/3/07/456	Rilonacept	Treatment of cryopirin-associated periodic syndromes (Familial Cold Urticaria Syndrome (FCUS), Muckle-Wells Syndrome (MWS), and Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease (NOMID), also known as Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome (CINCA)	Regeneron UK Limited	10/07/2007	Rilonacept Regeneron (Arcalyst) EU/1/09/582/... 23/10/2009	No
69.	EU/3/07/467	Eltrombopag olamine	Treatment of idiopathic thrombocytopenic purpura	GlaxoSmithKline Trading Services Limited	3/08/2007	Revolade EU/1/10/612/... 11/03/2010	Yes
70.	EU/3/07/509	Azacitidine	Treatment of acute myeloid leukaemia	Celgene Europe Limited	29/11/2007	Vidaza EU/1/08/488/... 17/12/2008	Yes
71.	EU/3/08/581	Ofatumumab	Treatment of chronic lymphocytic leukaemia	Glaxo Group Limited	7/11/2008	Arzerra EU/1/10/625/... 19/04/2010	Yes
72.	EU/3/10/752	Velaglucerase alfa	Treatment of Gaucher disease	Shire Pharmaceuticals Ireland Limited	9/06/2010	VPRIV EU/1/10/646/... 26/08/2010	Yes

Dodatek 2

Sklep komisije o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za manj pogoste bolezni

SL

Uradni list Evropske unije

28.7.2010

SKLEP KOMISIJE

z dne 27. julija 2010

o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni, ustanovljenega s Sklepom 2009/872/ES

(2010/C 204/02)

KOMISIJA JE –

anju Pogodbe o delovanju Evropske unije,

evanju Sklepa Komisije 2009/872/ES z dne 18. oktobra 2009 o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni⁽¹⁾ in zlasti člena 3(4)

anju naslednjega:

ladu s členom 3(1) Sklepa 2009/872/ES Odbor strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni (v nadaljnjem delu: Odbor) sestavlja 51 članov in namestnikov.

isija v skladu s členom 3(4) Sklepa 2009/872/ES d 51 članov imenuje naslednje člane: štiri predstavnikov organizacij bolnikov, štiri predstavnike farmacevtske struje, devet predstavnikov tekočih in/ali nekdanjih strokovnjakov Skupnosti na področju redkih bolezni, ki se vključujejo iz programov ukrepov Skupnosti na področju vija⁽²⁾, vključno s tremi člani pilotne evropske referenčne mreže za redke bolezni, in šest predstavnikov čih in/ali nekdanjih projektov Skupnosti na področju ih bolezni, ki se financirajo iz okvirnih programov Skupnosti za raziskave in tehnološki razvoj⁽³⁾. Države članice imenujejo 27 predstavnikov držav članic. Pred-

stavnika Evropskega centra za preprečevanje in obvladovanje bolezni (ECDC) imenuje ECDC.

- (3) Komisija je v skladu s členom 3(4) Sklepa 2009/872/ES in namenom izbire teh članov objavila štiri pozive za prijavo interesa, v katerih so določene zahtevane kvalifikacije in pogoji za članstvo v Odboru. Na osnovi razpisov so nastali sezname primernih kandidatov, s katerih Komisija na podlagi meril iz razpisov imenuje navedene člane –

SPREJELA NASLEDNJI SKLEP:

Edini člen

Strokovnjaki iz Priloge I k temu sklepu so imenovani za člane Odbora Evropske unije za redke bolezni.

V Bruslju, 27. julija 2010

Za Komisijo
John DALLI
Član Komisije

⁽¹⁾ UL L 315, 2.12.2009, str. 18.

⁽²⁾ UL L 155, 22.6.1999, str. 1; UL L 271, 9.10.2002, str. 1;

UL L 301, 20.11.2007, str. 3.

⁽³⁾ UL L 412, 30.12.2006, str. 1.

PRILOGA

Seznam strokovnjakov, ki jih je Komisija imenovala za člane Odbora Evropske unije za redke bolezni**1. Organizacije bolnikov****1.1 Abecedni seznam predstavnikov iz organizacij bolnikov**

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Dan	Dorica	European Organisation for Rare Diseases
Grønnebak	Torben	European Organisation for Rare Diseases
Le Cam	Yann	European Organisation for Rare Diseases
Nourissier	Christel	European Organisation for Rare Diseases

1.2 Abecedni seznam namestnikov iz organizacij bolnikov

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Geissler	Jan	European Organisation for Rare Diseases
Kent	Alastair	European Organisation for Rare Diseases
Pizzera-Piantanida	Bianca	European Organisation for Rare Diseases
Pogany	Gabor	European Organisation for Rare Diseases

2. Farmacevtska industrija**2.1 Abecedni seznam predstavnikov iz farmacevtske industrije**

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Hughes-Wilson	Wills	Genzyme
Loth	Kevin William	Celgene
Parker	Samantha	Orphan Europe
Valenta	Barbara	Baxter

2.2 Abecedni seznam namestnikov iz farmacevtske industrije

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Fehervary	Andras C.	Novartis
Finck	Katia	Shire Human Genetic Therapies
Tellier	Zéra	LFB Biomédicaments
Zimmermann	Martine	Alexion Europe

3. Projekti na področju redkih bolezni, ki se financirajo iz programov ukrepov Skupnosti na področju zdravja

3.1 Abecedni seznam predstavnikov iz tekočih in/ali nekdanjih projektov na področju redkih bolezni, ki se financirajo iz programov ukrepov Skupnosti na področju zdravja, vključno s tremi predstavniki pilotne evropske referenčne mreže za redke bolezni

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Aymé	Ségolène	Orphanet Inserm
Donadieu	Jean	Hopital Trousseau
Donnai	Dian	European Network of Centres of Expertise in Dysmorphology
Fregonese	Laura	CHUV Lausanne
Garne	Ester	Hospital Lillebaelt-Kolding
Taruscio	Domenica	National Center for Rare Diseases at the Istituto Superiore di Sanità
Vives Corrons	Joan Luis	European Network for Rare Congenital Anaemias
Wagner	Thomas	European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis
Webb	Susan	Hospital de Sant Pau de Barcelona

3.2 Abecedni seznam namestnikov iz tekočih in/ali nekdanjih projektov na področju redkih bolezni, ki se financirajo iz programov ukrepov Skupnosti na področju zdravja

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Dubertret	Louis	Fondation Rene Touraine
Eleftheriou	Androulla Anastasiou	Thalassemia International Federation
Gatta	Gemma	Fondazione IRCCS, Istituto Nazionale dei Tumori
Kaminska	Magdalena	European Paediatric Hodgkin Network
Nelen	Vera	Provinciaal Instituut voor Hygiene
Nguyen	Gérard	Rett Syndrome Europe
Vittozzi	Luciano	Centro Nazionale Malattie Rare
Weill	Alain	European Haemophilia Consortium
Zeidler	Cornelia	Medizinische Hochschule Hannover

4. Projekti na področju redkih bolezni, ki se financirajo iz okvirnih programov Skupnosti za raziskave in tehnološki razvoj

4.1 Abecedni seznam predstavnikov iz tekočih in/ali nekdanjih projektov na področju redkih bolezni, ki se financirajo iz okvirnih programov Skupnosti za raziskave in tehnološki razvoj

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Blay	Jean-Yves	European Organisation for Research and Treatment of Cancer
Bushby	Kate	Institute of Human Genetics, University of Newcastle
De Baets	Marc	School for mental health and neuroscience, Maastricht University
Hjort	Olaf	Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Koutouzov	Sophie	GIS-Institut des Maladies Rares
Wagemaker	Gerard	Department of Hematology, Erasmus University Medical Center Rotterdam

4.2 Abecedni seznam namestnikov iz tekočih in/ali nekdanjih projektov na področju redkih bolezni, ki se financirajo iz okvirnih programov Skupnosti za raziskave in tehnološki razvoj

Priimek	Ime	Matični inštitut ali organizacija
Matthijs	Gert	Centre for Human Genetics, University of Leuven
Palau	Francesc	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
Picci	Piero	Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Rieß	Olaf	Institute of Medical Genetics, University of Tübingen
Tanner	Stuart	Emeritus professor at University of Sheffield
Zambruno	Giovanna	Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Roma

Dodatek 3

Sodelujoča društva bolnikov



Društvo bolnikov s
krvnimi boleznimi

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi

Slovenska cesta 30
1234 Mengeš

Telefon: 031 649 735, 041 649 735

E-mail: info@drustvo-bkb.si

www.drustvo-bkb.si

Decembra, leta 1995 smo na pobudo bolnikov in bivših bolnikov ter medicinskega osebja KOH UKC Ljubljana ustanovili Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi. V društvo so se vključili bolniki in bivši bolniki po presaditvi kostnega mozga, njihovi svojci, prijatelji in medicinsko osebje. Prvo in osnovno vodilo ustanovitve društva je bila pomoč bolnikom in njihovim svojcem pri premagovanju težav, s katerimi se soočajo med boleznijo, zdravljenjem in po njem, še zlasti pri izvajanju presaditve kostnega mozga doma in v tujini. Podpora, spodbuda, medsebojno druženje in nasvet bolnikom, ki so se znašli na poti, katero smo mi uspešno prehodili. Poleg tega je bila pomembna naloga društva informiranje bolnika o bolezni in seznanjanje javnosti o problematiki bolnikov s krvnimi boleznimi.

Društvo je v času delovanja pridobilo status Humanitarnega društva kroničnih bolnikov in status društva, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstva. Oba statusa je društvu podelilo Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije. Vpisano je v register humanitarnih društev na Upravni enoti

Občine Domžale, s sedežem v Mengšu, Slovenska cesta 30. Društvo se financira s sredstvi Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij RS – FIHO Ljubljana, članarino, donatorskimi in sponzorskimi sredstvi, z donacijo dohodnine ter sredstvi posameznikov. Deluje v skladu z Zakonom o delovanju društev Republike Slovenije.

Društvo je samostojno društvo, združuje 400 članov iz vse Slovenije in deluje na državni ravni. Združujemo bolnike, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni.

Ko smo v letu 1998 vstopili v program financiranja Fundacije FIHO, smo si zastavili programske cilje, ki jih redno izvajamo, dopolnjujemo, gradimo in širimo glede na potrebe članstva in trenutnih situacij. Že od začetka smo si bili enotni, da bodo naši programi namenjeni bolnikom in bivšim bolnikom – našim članom pri njihovi zdravstveni, socialni, finančni in delovni rehabilitaciji.

Programi, ki jih društvo izvaja so:

1. Preventivni program za ohranjanje zdravja, izboljšanje kvalitete življenja in preprečevanje negativnih posledic zdravljenja. Vključili smo program sofinanciranja zdraviliškega in fizioterapevtskega zdravljenja in s tem omogočili vsem našim članom-bivšim bolnikom možnost tovrstnega zdravljenja in s tem ohranjanje pridobljenega zdravja.

2. Posebni socialni program za socialno, finančno in zdravstveno ogrožene bolnike in njihove svojce.

Socialne pomoči posameznikom in skupinam, enkratna pomoč pri šolanju.



Izvajanje programa štipendiranja otrok članov društva, ki se redno šolajo. Zagotavljanje pomoči socialno ogroženim družinam v času zdravljenja in po njem. Vključevanje v program delovne in socialne rehabilitacije. Obiski in obdaritev bolnikov ob božično-novoletnih praznikih na KOH UKC ter Hemato-onkološkem oddelku Pediatrične klinike Ljubljana. Podpora društva pri vseh drugih dejavnostih, ki bolnikom zagotavljajo in vzpodbujajo boljše zdravje v času bolezni in ohranitev zdravja.

3. Sofinanciranje posledic zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic. To je pomoč pri plačilu zdravstvenih uslug oz. zdravljenja posledic presaditve, ki se ne krijejo iz naslova obveznega zdravstvenega zavarovanja, vendar bistveno izboljšujejo kvaliteto življenja.

4. Program bolnik – bolniku. Psihološka podpora in svetovanje bolniku.

Za lajšanje težav bolnikov pri soočanju z boleznijo, smo uvedli program enkrat tedenske prisotnosti člana društva – bivšega bolnika na KOH UKC Ljubljana. Takrat imajo vsi bolniki, ki se zdravijo na oddelku in to želijo, možnost pogovora z bivšim bolnikom.

5. Izdaja strokovne literature, drugih publikacij in društvenega glasila.

Izobraževanje-predavanja o življenju z boleznijo, izdaja ustrezne strokovne literature z navodili za bolnike. Tako smo že pred 12 leti prvič v sodelovanju s strokovnjaki KOH UKC Ljubljana izdali navodila za bolnike in sicer: Presaditev krvotvornih matičnih celic pri odraslem bolniku in Zdravljenje s presaditvijo matičnih celic nesorodnega darovalca. V nadaljevanju smo izdali knjižico: Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi – nastanek in delovanje, Knjižico: 20 let presaditev krvotvornim matičnih celic v Sloveniji – Dan bolnikov ter leta 2010 Almanah ob 15-letnem delovanju društva, kjer smo na 210 straneh predstavili nastanek, razvoj, delovanje in uspešno pot našega društva, ga opremili z mnogimi fotografijami iz naših srečanj ter ga oplemenitili z zgodbami članov društva-bivših bolnikov. Organiziramo strokovna predavanja na temo hematoloških bolezni, psihološke podpore bolnikom in njihovim svojcem, seznanjamo bolnike s pravicami iz naslova zdravstvenega in pokojninskega zavarovanja, pripravljamo in sodelujemo pri strokovnih srečanjih ob dnevih za bolnike ter izdajamo ustrezno literaturo na temo predavanj.

6. Aktivno vključevanje in sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah.

Tako smo postali člani Myeloma Euronet – Evropska mreža organizacij bolnikov s plazmocitomom, udeležujemo se dneva bolnikov ob rednih letnih

kongresih EBMT – European Group for Blood and Marrow Transplantation – Evropska skupina za presajanje krvotvornih matičnih celic.

Na pobudo European Patients' Forum s sedežem v Bruslju je Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi od meseca maja 2011 vpisano v Evropski register bolnikov s krvnimi boleznimi.

7. Organizirano druženje in promocija zdravega življenja.

Izleti po Sloveniji in tujini, organizirano druženje, izmenjava izkušenj članov društva za boljše psihofizično počutje, pohodništvo, sodelovanje na mednarodnih športnih tekmovanjih transplantiranih bolnikov.

8. Informacijski sistem, internet, spletna stran: www.drustvo-bkb.si, osebna svetovanja – telefonska, elektronska, pogovor z bolniki in njihovimi svojci na sedežu društva.

9. Oktober – Dan bolnikov, informiranje o krvnih boleznih

V društvu se aktivno vključujemo in sodelujemo pri reševanju aktualnih problemov bolnikov s krvnimi boleznimi. Podpiramo akcijo povečanja števila prostovoljnih darovalcev matičnih celic, ter redno kritje stroškov tipizacije tkiv prostovoljnih darovalcev. Že od leta 2005 se aktivno vključujemo v reševanje nastale prostorske stiske na KOH UKC Ljubljana. V sodelovanju z ostalimi hematološkimi društvi teče akcija za čimprejšnjo ureditev prostorskih razmer ter selitev KOH UKC Ljubljana v nove prostore. Po oceni vodstva UKC Ljubljana, naj bi se selitev izvedla spomladi leta 2013. Ravno tako se že od leta 2002 aktivno zavzemamo za ureditev statusa bolnika po presaditvi krvotvornih matičnih celic ter s tem bolniku priznati pravično stopnjo telesne okvare, ki nastane po presaditvi.

V vseh letih delovanja društva se trudimo, da redno izvajamo zastavljene programe, združujemo vse bolnike, jim nudimo moralno, psihično, finančno, predvsem pa človeško pomoč v času, ko so se znašli na velikem razpotju svojega življenja. Le mi vemo, kako se človek počuti, ko se enkrat sreča s kruto resnico in izve, da je zbolel za boleznijo, ki je lahko tudi smrtna. Izredno velikega pomena je, da se v tej situaciji človek lahko upre na nekoga, ki je to pot uspešno prehodil sam.

Naše poslanstvo bomo nadaljevali tudi v prihodnosti. Vedno smo si in si še bomo vzeli čas za vsakogar, ki bi potreboval našo pomoč in nasvet.

Majda Slapar

Predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi



Društvo hemofilikov Slovenije

Tavčarjeva 2, 1000 Ljubljana, Slovenija

Elektronska pošta: hemofilija@siol.net

Spletna stran: www.drusstvo-hemofilikov.si

1. »Osebna izkaznica«

DHS je humanitarna organizacija kroničnih bolnikov s posebnim interesom na področju zdravstva. Namenjena je osebam z motnjami strjevanja krvi. Sem sodijo neozdravljive kronične bolezni hemofilija A, hemofilija B, von Willebrandova bolezen, pomanjkanja drugih strjevalnih faktorjev in bolezni delovanja trombocitov.

Zaradi pretežno notranjih krvavitev, lahko tudi brez vidne poškodbe, je ogroženo življenje. Najpogostejše pa so notranje krvavitve v gibala, ki vodijo v degenerativne procese in omejeno gibljivost vse do nepokretnosti. Stanje pri posamezniku ni trajno, ampak se nenehno spreminja. Tudi sicer pokretne osebe imajo obdobja popolne nepokretnosti. Napredujoča invalidnost seveda osnovno stanje še bolj poglobi. Ovirana je socialna integracija od otroštva, težave v času šolanja, ki jim zaradi absentizma grozi neuspešnost, omejena izbira poklicev zaradi nevarnosti poškodb in lokomotorne prizadetosti, zaposlovalni problemi.

Sodobno zaustavljanje skoraj vsakodnevnih notranjih krvavitev poteka s transfuzijami koncentriranih pripravkov krvne plazme, ki si jih najbolj ogrožene osebe vbrizgavajo tudi sami. S transfuzijami okužene krvi so bile ali so osebe izpostavljene nevarnostim s krvjo prenosljivih bolezni – okužbi z virusom aidsa, hepatitisov, v zadnjem času pa ni izključena niti človeška različica bolezni norih krav.

Te motnje so v splošni populaciji skrajno redke, zato država sama po sebi ni posebej zaskrbljena za reševanje problemov te neznatne manjšine kroničnih bolnikov. Zato DHS skrbi za interese nekaj sto oseb s temi motnjami in za njihove družine.

2. Organiziranost

Hemofiliki so se samoorganizirali leta 1980 v društvo za področje celotne R Slovenije in delujejo tudi na celotnem ozemlju. Zajema vse osebe s temi kroničnimi boleznimi v R Sloveniji. Vodi ga odbor, ki ga sestavljajo bolniki ali starši bolnikov. V njem so zastopane vse regije. Odbor načrtuje, vodi in nadzoruje izvajanje programov. Strokovne usmeritve, ki se nanašajo na programe Društva potrjuje Strokovni svet, sestavljen iz najvidnejših strokovnjakov na področju hemofilije v državi; načrtuje in sprejema tudi doktrino in programe zdravljenja hemofilije v državi. Deluje s pomočjo redno in pogodbeno zaposlenih sodelavcev in prostovoljcev. Pretežno opravljajo delo prostovoljci bodisi iz vrst strokovnjakov ali laikov. Prek Strokovnega sveta osebe s hemofilijo neposredno vplivajo na raven in kakovost zdravstvene oskrbe v državi.

3. Cilji

Osnovni cilj Društva se skriva v geslu Živeti s hemofilijo čim normalnejše in ustvarjalno življenje tako, da se osebam in njihovim družinam zagotavlja uresničevanje specifičnih potreb, ki izhajajo iz konkretne bolezenske oviranosti.

4. Naloge

Osnovni cilj Društvo dosega:

- z aktivnostjo za zagotavljanje kakovostnih in varnih faktorjev strjevanja krvi za zaustavljanje in preprečevanje krvavitev v obliki centralizirane nabave in distribucije tudi bolnikom na dom;
- z zavzemanjem za sodobno celostno zdravstveno oskrbo in zlasti za dostopnost programov (profilaksa), ki omogoča aktivno življenje;
- s skrbjo, ki posveča izobraževanju hemofilikov na področju svoje bolezni;
- z aktivnim spodbujanjem splošnega izobraževanja in usposabljanja za poklic s poklicnim svetovanjem;
- z lajšanjem vsakdanjih oviranosti pri vključevanju v aktivno življenje zaradi lokomotorne prizadetosti:
 - s pomočjo družini hemofilika kot nedeljivi celoti;
 - z reševanjem socialnih stisk posebej ogroženim (osebam z inhibitorji F VIII, okuženim z aidsom, hepatitisom, nepokretnim);
 - s spodbujanjem družbenega interesa za hemofilijo in sorodne manj pogoste bolezni v zdravstvu, znanosti in politiki.



**DRUŠTVO
BOLNIKOV Z
LIMFOMOM**

Društvo bolnikov z limfomom

Vodnikovo naselje 1
1000 Ljubljana
Slovenija

Email: info@limfom.si

Email: blaz.kondza@gmail.com

Web-site: www.limfom.si

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. Uradni sedež društva je na naslovu Vodnikovo naselje 1, Ljubljana, kjer pa nimamo organiziranih uradnih ur. Prisotni smo tudi na spletu na naslovu www.limfom.si.

Cilji in naloge društva

Društvo smo ustanovili z namenom, da bi bolniki, ki so kalvarijo od postavitve diagnoze, zdravljenja in ozdravitve že doživeli, pomagali bolnikom, ki so se na tej poti še le znašli. Naša glavna naloga je, da si medsebojno pomagamo, da priskočimo na pomoč nanovo zbolelim in njihovim družinam, da pomagamo tudi z denarjem, če je potrebno, kajti dostikrat se zgodi, da se ljudje zaradi bolezni znajdejo v ekonomski stiski, zaradi katere njihove družine trpijo pomanjkanje.

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, nazadnje smo dopolnili in ponovno izdali knjižico »Diseminirani plazmocitom – kaj je to?«.

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

Pomembnejše aktivnosti društva

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

Naše društvo in manj pogoste bolezni

Nekatere podtipе limfomov bi brez težav uvrstili med redkejše, če ne že kar manj pogoste bolezni. Podobno velja tudi za diseminirani plazmocitom. Zato smo se v društvu odločili za sodelovanje in podporo aktivnostim, ki jih izvajamo društva na področju manj pogostih bolezni. Obeležitev dneva manj pogostih bolezni, 29. februarja, je ena od takšnih aktivnosti, pri kateri naše društvo sodeluje.

Blaž Kondža

Predsednik društva



Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L

Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L, združuje bolnike, njihove svojce, prijatelje in zdravstvene strokovnjake. Dejavno je na številnih področjih.

Dostopnost do najsodobnejšega odkrivanja in zdravljenja bolezni in celostna obravnava bolnikov

Združenje L&L se skozi svoje aktivnosti zavzema za:

- dostopnost do najsodobnejših oblik odkrivanja in zdravljenja bolezni,
- celostno obravnavo in oskrbo bolnika med zdravljenjem in po njem,
- kakovostno življenje z boleznijo in po njej,
- psihološko in prehransko podporo bolnikom,
- ohranjanje plodne sposobnosti pri mladih bolnikih z rakom,
- v zadnjem času pa se intenzivno zavzema za izboljšanje prostorskih razmer zdravljenja na Kliničnem oddelku za hematologijo v UKC Ljubljana.

Informiranje bolnikov in svojcev

V sodelovanju s slovenskimi hematologi, onkologi in drugimi zdravstvenimi strokovnjaki Združenje L&L organizira predavanja in delavnice za bolnike in svojce ter izdaja različne vodnike za bolnike, ki tako bolnikom kot svojcem omogočajo lažje razumevanje bolezni, zdravljenja in okrevanja po bolezni. Izdalo je že: Vodnik za bolnike z ne-Hodgkinovim limfomom, kronično mieloično levkemijo, kronično limfocitno levkemijo in mielodisplastičnim sindromom. Vodniki so na voljo bolnikom v hematoloških ambulantah in na oddelkih bolnišnic po Sloveniji ter v ambulantah in oddelku za limfome na Onkološkem inštitutu ter v Združenju L&L.

Osveščanje javnosti in predstavnikov zdravstvene politike

Da bi bila slovenska javnost bolje seznanjena s problematiko limfomov, levkemij, plazmocitoma, mielodisplastičnega sindroma in drugih krvnih bolezni, ima Združenje L&L pomembno vlogo osveščanja o boleznih. Tako vsako leto 15. septembra pripravi nacionalno osveščevalno kampanjo z določeno aktualno problematiko. Samo in skupaj z drugimi organizacijami bolnikov poskuša tudi vplivati na slovensko zdravstveno politiko, da bi bila prijaznejša do bolnikov in zagotovila boljše možnosti zdravljenja bolnikom s krvnimi boleznimi.

Pomoč članom in širši javnosti preko dveh internetnih forumov

Člani Združenja L&L ob podpori strokovnjakov moderiramo internetni forum Limfom in levkemija <http://med.over.net/forum5/list.php?164> na zdravstvenem portalu www.med.over.net, kjer bolniki, svojci ali naključni uporabniki najdejo informacije, nasvete in oporo. Član izvršnega odbora združenja mag. Jaka Cepec, univ.dipl. prav. pa nudi brezplačno pravno pomoč na forumu Pravna pomoč bolnikom z rakom <http://med.over.net/forum5/list.php?287>, ki je prav tako na portalu Med.Over.Net.

Mednarodne aktivnosti združenja

Združenje L&L sodeluje na domačih in mednarodnih strokovnih srečanjih in kongresih, namenjenih bolnikom, zdravnikom in drugim zdravstvenim delavcem, kjer si nabira pomembne mednarodne izkušnje, spoznava primere dobrih praks, ki jih nato poskuša udejaniti tudi med slovenskimi bolniki.

Združenje L&L je član štirih mednarodnih organizacij bolnikov s področja hematologije in onkologije:

Lymphoma Coalition: <http://www.lymphomacoalition.org/>

Myeloma Euronet: <http://www.myeloma-euronet.org/>

CML Advocates Network: <http://www.cmladvocates.net/>

Hematoslife Network: <http://www.hematoslife.com/>

Spletna stran združenja: www.limfom-levkemija.org

Kotnakt:

Povšetova 37, 1000 Ljubljana

e-naslov: limfom.levkemija@gmail.com

tel.: 031 643 122

Spletni naslov: www.limfom-levkemija.org



DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobja vas 153, 2390 Ravne na Koroškem

Društvo bolnikov s fabryjevo boleznijo Slovenije

Dobja vas 153

2390 Ravne na Koroškem

Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Člani društva, ki jih je 60, niso le bolniki, ampak tudi njihovi svojci in zdravstveno osebje, ki skrbi za nas.

Zdravljenje, diagnostika in obravnava Fabryjeve bolezni v Sloveniji poteka v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni, ki je lociran v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec in je bil ustanovljen leta 2004. Gre za enega manj pogostih specializiranih centrov za zdravljenje manj pogostih bolezni v naši državi.

Trenutno je v Sloveniji 38 bolnikov. V preteklih letih je bilo skupno odkritih sicer 44 bolnikov, vendar jih je 6 umrlo, kar kaže na težko naravo bolezni.

Značilnost te bolezni je, da človek zboli že v otroštvu, največkrat s hudimi bolečinami okončin in drobnimi pikčastimi spremembami po koži telesa. Bolezen z leti napreduje in v zrelih letih pride do postopnega odpovedovanja tarčnih organov (srce, ledvica, centralni živčni sistem). Zaradi načina dedovanja (na X kromosom vezano dedovanje) obolevajo prizadeti moški, pri ženskah pa je prizadetost zelo različna: od hujše prizadetosti vseh organov, pa vse do asimptomatskih oblik bolezni.

Od leta 2003 je v Sloveniji omogočeno nadomestno encimsko zdravljenje. S tem zdravilom (uradno sta registrirani dve zdravili) se trenutno zdravi 19 bolnikov, 13 moških (en otrok) in 6 žensk. Zdravljenje poteka vsaka dva tedna v obliki počasne intravenske infuzije. Zdravljenje je doživljenjsko.

Ker so bolniki doma iz različnih koncev Slovenije, seveda ne hodijo vsi na zdravljenje v Slovenj Gradec, ampak hodijo v Center le na občasne 3 mesečne kontrole, redno pa se zdravijo v lokalnem zdravstvenem zavodu, ki je najbližji njihovem bivališču.

Vsi ostali bolniki, ki ne dobivajo nadomestnega zdravila pa imajo redne letne kontrole v Slovenj Gradcu. Otroci do 18 leta starosti se kontrolirajo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana.

Društvo organizira redna srečanja, na katerih se seznanimo s strokovnimi novostmi zdravljenja naše bolezni, izmenjamo osebne izkušnje in težave, predvsem pa se družimo in na izletih spoznavamo našo lepo domovino.

Skratka, smo kot ena velika družina.

Marija Pintarič

Predsednica društva



Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije

Srednja Kanomlja 66

SI-5281 Spodnja Idrija

www.gaucher-drustvo.si

info@gaucher-drustvo.si

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

Pogostost gaucherjeve bolezni je 1 na 100.000 oseb, zato je uvrščena med manj pogoste 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, zakasnel telesni razvoj pri otrocih in nevrološke motnje. Izraženost bolezni je zelo heterogena: od blagih oblik, ko bolnik ne potrebuje zdravljenja, do hudih nevroloških zapletov, ki vodijo do smrti v prvih dveh letih življenja.

Bolezen ni ozdravljiva, vendar encimsko nadomestno zdravljenje, ki je na trgu od leta 1991, bistveno izboljša počutje in zdravstveno stanje bolnikov. Terapija z nadomestnim encimom poteka v dnevni intravenozni infuziji dvakrat mesečno. V številnih evropskih državah, vključno s Slovenijo, imajo bolniki možnost zdravljenja na domu. To pomeni, da je bolnik, če želi, lahko popolnoma samostojen pri pripravi raztopine za infundiranje in izvedbi

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

V Sloveniji je 19 gaucherjevih bolnikov; dva se zdravita pri prim. dr. Majdi Benedik-Dolničar na Pediatrični kliniki, ostali pa pri doc. dr. Samu Zveru na Interni kliniki.

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

- slabo poznavanje bolezni s strani zdravstvenih delavcev in javnosti,
- pozna diagnoza,
- dolgo obdobje med postavljenjo 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. Sodelujemo s sorodnimi društvi, 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.



Društvo bolnikov z redkimi tumorji prebavil GISTNET

Dušan Marcuš
Nove Fužine 26
1000 Ljubljana

Naše društvo je namenjeno združevanju bolnikov, katerim so bili diagnosticirani redki tumorji prebavil kot so na primer gastrointestinalni stromalni tumorji (GIST) in neuroendokrini tumorji prebavil (NET).

Za te bolezni je glavna značilnost njihova redka pojavnost, saj se GISTi pojavijo pri 15 bolnikih na milijon prebivalcev medtem, ko se NETi pojavijo pri 35 bolnikih na milijon prebivalcev. Zaradi narave teh bolezni, ki dolgo časa potekajo prikrito, je velika večina bolnikov diagnosticiranih šele takrat, ko se je bolezen že razširila, kar pa bistveno poslabša možnosti za zdravljenje.

V maju 2010 smo ustanovili Društvo bolnikov z redkimi tumorji prebavil z namenom združevanja bolnikov, katerim je skupen boj s temi redkimi boleznimi. Aktivnosti v društvu so namenjene tako bolnikom kot tudi njihovim svojcem in prijateljem. S pomočjo društva nam je olajšan dostop do najnovejših zdravstvenih informacij, saj smo neprestano v stiku s strokovnjaki s tega področja v Slovenije. Z njihovo pomočjo organiziramo srečanja, kjer so nam predstavljeni najnovejši izsledki s področja teh bolezni.

Srečanja pa služijo tudi h druženju, kjer si lahko bolniki, svojci in prijatelji izmenjajo svoje izkušnje v boju s temi težkimi boleznimi ter podajo nasvete tistim, ki so šele pred kratkim izvedeli za neljubo novico, da so oboleli za eno od teh bolezni.

S povečevanjem števila naših članov, ki nas je trenutno 17, bi želeli tudi razširiti ozaveščenost o boleznih GIST ter NET med splošno javnostjo, saj je pojavnost v porastu in posebej poudariti dejstvo, da je možno te bolezni ob pravočasni diagnozi popolnoma ozdraviti. V ta namen v letu 2012

načrtujemo aktivnosti v povezavi z s stiki z mediji, kjer bi skozi objave izboljšali poznavanje teh bolezni med splošno javnostjo.

V viziji našega društva je tudi povezovanje z drugimi podobno mislečimi društvi, ki se trudijo osvetliti težave ljudi, ki so oboleli za redkimi boleznimi in morda zaradi tega niso deležni enako kvalitetne obravnave, ker je njihova redka bolezen slabše poznana.

Za obveščanje svojih članov uporabljamo svojo spletno stran (trenutno v prenovi) in spletno pošto. Prav tako smo v fazi oblikovanja skupine na omrežju Facebook, ki bo, tako vsaj upamo, pritegnila nove člane.

Ob dnevu manj pogostih bolezni 29. februarja bi želeli podrobneje predstaviti naše društvo ter navezati stike s podobno mislečimi društvi.

Dušan Marciuš

Predsednik društva

Društvo DEBRA Slovenija

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, zato je prav, da smo z njihovo boleznijo seznanjeni in jim vsak na svoj način skušamo olajšati vedno novo bolečino.

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 še požiralnik, zato včasih že tekočina povzroči hude bolečine, rane v ustih in na ustnicah pa dodatno otežijo prehranjevanje in odpiranje ust.

Zaradi redkosti je bolezen mnogim še neznana. V Sloveniji je trenutno 33 obolelih, od tega 7 s težjo obliko bolezni. Osebe z EB in njihovi svojci smo zaradi druženja in izmenjave izkušenj ter lažjega reševanja problemov decembra 2005 ustanovili Društvo DEBRA Slovenija. 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 DEBRE International.

Polona Zakošek

Predsednica društva



Društvo distrofikov Slovenije

Predsednik: Boris Šuštaršič

Akronim/kratica: DDS

Naslov: Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Telefon: 01/47 20 550

Faks: 01/423 28 142

E-pošta: info@drustvo-distrofikov.si

TRR: 03134-1000000534

Splet: www.drustvo-distrofikov.si

Število individualnih članov: 935 invalidov, 262 podpornih članov Mednarodne povezave: European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations (EAMDA), World Alliance of Neuromuscular Disorders Associations (WANDA), European Neuromuscular Centre (ENMC), Treat NMD, in prek Nacionalnega sveta invalidskih organizacij Slovenije (NSIOS) pa tudi člani v European Disability Forum (EDF).

Kratka predstavitev:

Mišična in živčno-mišična obolenja (na kratko tudi distrofije) povzročajo pri ljudeh karakteristično napredujočo invalidnost, za katero je značilno, da se začne zvečine pojavljati pri otrocih v starosti od 3. do 7. leta. Praviloma najprej oslabijo skupine mišic z grobo močjo. Zaradi tega distrofiki posledično v večini primerov postanejo odvisni od uporabe invalidskega vozička še pred koncem pubertete ter seveda postopoma vedno bolj tudi od fizične pomoči drugega človeka, ki je tako neločljiv sopotnik v večji ali manjši meri v celotnem 24-urnem biološkem ritmu. Zato imajo distrofiki povsem spremenjen socialni slog svojega življenja in so tudi upravičljivi uporabniki cele vrste tehničnih pripomočkov. Ker ostanejo intelektualne sposobnosti neprizadete, nadzorljivi drobni gibi pa so večinoma ohranjeni, je mogoče uresničevati vse socialne aktivnosti in dosegati življenjske cilje.

Pri distrofikih je zdravstvena obravnava najpomembnejša, in sicer od diagnostike, ki opredeli vrsto obolenja in časovni razvoj napredujoči invalidnosti, pa do redne obnovitvene medicinske rehabilitacije, s katero se preprečujejo sekundarne okvare in ohranja zadovoljivo splošno zdravstveno stanje, kljub kroničnemu obolenju. Zdravil za sedaj še ni, genetsko svetovanje pa nekoliko blaži število primerov v Sloveniji, ki jih je do enega promila prebivalstva. Najakutnejša problematika nastaja predvsem zaradi še vedno zaznavnega nihilističnega odnosa do distrofikov, ki so v mnogih primerih premalo izobraženi, nimajo dovolj tehničnih pripomočkov, imajo preveč okrnjeno kakovost življenja zaradi prepozno ali neizvedenih korektivnih operacij ter živijo v slabih bivalnih razmerah. Stalno so ogroženi zaradi nezadostne fizične pomoči drugega človeka.

Društvo distrofikov Slovenije 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 nekaj posebnih socialnih programov in nekatere lahko zaradi profesionalnih dosežkov uvrščamo kar med izjemne dosežke slovenskega invalidskega varstva. To je društvena služba prevozov in nege, ki zagotavlja mišično obolelim primerno mobilnost in nego. Invalidsko podjetje Birografika Bori, ki uresničuje svoje cilje z gospodarjenjem na tržišču pa dokazuje, da je ob uporabi visoke tehnologije in organiziranosti, ekonomsko upravičljivo zaposlovati hudo prizadete distrofike pod posebnimi pogoji. Invalidsko podjetje Dom dva topola izvaja obmorsko medicinsko rehabilitacijo, ki omogoča ohranjanja bioloških potencialov, izvajajo pa se tudi številni drugi socialni programi in dodatno izobraževanje. Posebna značilnost Društva distrofikov Slovenije je, da ne skrbi ločeno samo za interese svojih članov, ampak si prizadeva tudi za splošen napredek slovenske države na invalidskem področju, kajti ravno urejeni splošni pogoji življenja in prijazno okolje, brez arhitekturnih in drugih ovir, so predpogoj za večjo družbeno integracijo slovenskih invalidov in bistveno zmanjšujejo potrebe človeka s telesno okvaro, da se izključno predstavlja v socialni vlogi invalida.



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

Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije

ZD Rudnik

Rakovniška ulica 4

1000 Ljubljana

Telefon: 01 427 44 44

Elektronska pošta: dpbs@siol.net

Spletna stran: www.dpbs.si

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, izmenjevanje znanja in izkušenj, vidnost in prepoznavnost našega društva v slovenskem prostoru in skrb za enakost zdravlja 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.

Manj pogoste pljučne bolezni

Redka bolezen prizadene zelo malo posameznikov. Evropska organizacija za manj pogoste bolezni (EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases) omenja, da je različnih manj pogostih bolezni med 5000 in 7000, kar pomeni, da ima od 6 % do 8 % prebivalcev Evropske Unije eno izmed manj pogostih bolezni, med katere sodijo tudi manj pogoste pljučne bolezni. Med manj pogoste 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 mikrolitiata, cistična fibroza
6. Motnje ciliarnega sistema:
 - a. Kartagenerjev sindrom,
 - b. primarna diskinezija cilij,
7. Motnje regulacije dihanja:
 - a. centralna alveolarna hipoventilacija,
 - b. narkolepsija
8. Vezivno tkivne bolezni:
 - a. Marfanov sindrom,
 - b. Ehler-Danlos sindrom s pljučno prizadetostjo

9. Vaskulitisi:
 - a. Wegenerjeva granulomatoza,
 - b. Goodpasture sindrom,
 - c. mikroskopski poliangiitis,
 - d. poliartritis nodoza,
 - e. Churg-Straussov sindrom.
10. Kongenitalne bolezni:
 - a. cistična adenomatoidna malformacija,
 - b. pljučne sekvestracija,
 - c. neuroendokrina celična hiperplazija.
11. Nevromuskularne bolezni:
 - a. amiotrofična lateralna skleroza,
 - b. miastenja gravis,
 - c. dermatomiozitis,
 - d. polimiozitis.
12. Motnje presnove in kopičenja:
 - a. Gaucherjeva bolezen s pljučno prizadetostjo,
 - b. Nieman- Pickova bolezen s pljučno prizadetostjo,
 - c. Hermanski-Pudlakov sindrom.
13. Druge:
 - a. sarkoidoza,
 - b. histiocitoza X,
 - c. idiopatska pulmonalna hemosideroza,
 - d. anemija srpastih celic s pljučno prizadetostjo,
 - e. limfangiomatoza.

Kako obravnavamo manj pogoste pljučne bolezni v Sloveniji in kako jih zdravimo?

Zaradi redkega pojavljanja je prepoznavanje manj pogostih 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 obravnavanje manj pogostih 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 manj pogostih 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 manj pogoste pljučne bolezni:
 - a. Spodbujanje k nekajenju in prenehanju kajenja,
 - b. Skrb za čisto okolje,
 - c. Redna telesna vadba.
2. zgodnejšo diagnostiko:
 - a. Družinski zdravniki morajo bolnika s pljučno prizadetostjo, ki ne reagira na običajno zdravljenje, čim prej napotiti k specialistu.
 - b. Specialiste pulmologe je potrebno v programu izobraževanja temeljito seznaniti z diagnostiko in obravnavo manj pogostih pljučnih bolezni.
 - c. Manj pogoste pljučne bolezni moramo obravnavati v specializiranih ustanovah za pljučne bolezni.
3. Ker je zdravljenje lahko zelo zahtevno in je uporaba manj pogostih dragih zdravil, ki za farmacijo niso dobičkonosna včasih težko dosegljiva, bo društvo apeliralo na strokovno javnost, da omogoči zdravljenje manj pogostih pljučnih bolezni bolnikom, ki tako zdravljenje potrebujejo.



zdr AV di
zc. A / di
NA

Aktivnosti DPABS v naporih, da bosta diagnostika in zdravljenje manj pogostih 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 manj pogostih pljučnih bolezni;
- b. vzpodbujajo strokovno javnost, da mora skrbeti za kakovostne programe izobraževanja, ki bodo omogočili zgodnjo prepoznavo manj pogostih 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 manj pogoste bolezni obravnavajo multidisciplinarno in v sodelovanju s sorodnimi centri v tujini, saj bo le tako zagotovljena kakovost obravnave teh bolnikov;
- e. zahtevajo, da bodo zagotovljeni pogoji za raziskovalno delo na tem področju.

Pripravila:
prim. Nadja Triller dr. med. spec.
Podpredsednica DPABS

Predsednik DPABS:
Mirko Triller



Društvo za cistično fibrozo Slovenije

Društvo za cistično fibrozo Slovenije dobri dve leti samostojno opravlja humanitarno dejavnost na področju zdravstvenega oziroma socialnega varstva. Društvo združuje bolnike z redko boleznijo, cistično fibrozo (otroke in odrasle), sorodnike, zdravstveno osebje in vse, ki podpirajo dejavnost društva. Društvo deluje na nacionalni ravni. Namen društva je organizirana pomoč vsem bolnikom s cistično fibrozo in njihovim družinam za doseg višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju bolnikov. Društvo je namenjeno reševanju in lajšanju socialnih stisk ter težav ljudi, nudenju pomoči bolnikom, katerih zdravje ali življenje je ogroženo in njihovi krepitvi zdravja. Društvo se zavzema za varstvo človekovih pravic, organizira izobraževanje in skrbi za informiranje, nacionalno in mednarodno sodeluje s podobnimi organizacijami (ECFS, CFE, CFW, EURORDIS), zavzema se za izboljšanje statusa in pravic bolnikov ter njihovih družin, ozavešča strokovne in druge javnosti o življenjsko ogrožajoči, redki bolezni.

Društvo ima svojo spletno stran <http://www.drustvocf.si>. Vsako leto sodeluje v evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi, ki poteka v mesecu novembru. Ob tej priložnosti se predstavnik društva udeleži osrednjega dogodka evropske kampanje v Evropskem parlamentu v Bruslju in poroča o problemih, ki jih izpostavijo bolniki, zdravniki, evropski poslanci ter zainteresirana javnost. Društvo med letom organizira nekaj strokovnih srečanj in posvetov, na katerih strokovnjaki spregovorijo o različnih temah in predstavijo povzetke evropske konference za cistično fibrozo. Društvo ob tednu osveščenosti vsako leto v slovenske šole pošlje gradivo (prevode plakatov, informativne materiale) in poziv učiteljem biologije, športne vzgoje, da namenijo uro pouka osveščenosti o redki bolezni, cistični fibrozi. Društvo je organiziralo razstavo likovnih del otrok slovenskih osnovnih šol na temo

»Ohranimo zdrava pljuča«, izvedlo delavnico »Funkcionalna komunikacija v družini« pod vodstvom strokovnega terapevta ter se udeležilo delavnice »Kronično bolni otroci«. Društvo sodeluje na javnih razpisih na področju svojega delovanja. S pomočjo ZZZS je pripravilo priročnik »Pravilna in varna uporaba zdravil pri bolnikih s cistično fibrozo«, v pripravi je priročnik »Interakcije ali medsebojno delovanje zdravil«. V projektu na temo »Gibanje je življenje«, ki ga je podprlo MZ, je društvo izdalo eno urni video, v katerem so prikazane vaje za raztezanje in krepitev mišic, športne aktivnosti posameznih članov našega društva, respiratorna in inhalacijska terapija. V pripravi je tudi priročnik. Društvo izdaja tudi druge publikacije (zloženko »Prvi koraki s cistično fibrozo«, zloženko »Soočanje s cistično fibrozo«, priročnik »Otrok s cistično fibrozo v šoli«, priročnik »Presaditev pljuč«) ter zbornike ob strokovnih srečanjih in posvetih. Društvo vsako leto sodeluje ob dnevu manj pogostih bolezni. Tudi pri pripravi »Načrta dela na področju manj pogostih bolezni« je sodeloval predstavnik našega društva.

Društvo opozarja na izboljšanje statusa in pravic bolnikov ter njihovih družin. Posredovanih je bilo vrsto pobud na različne ravni oblasti, s katerimi je bilo marsikaj doseženo, vendar stanje ni idealno. Zato se bo društvo še naprej trudilo za izboljšanje zdravja in položaja bolnikov.

Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav.

Predsednica Društva za cistično fibrozo Slovenije

V Ljubljani, 22. januar 2012



Društvo za fenilketonurijo Slovenije

Selšček 41, 1382 Begunje pri Cerknici

Tel.: 041 732 747

TRR:06000-0019373915

Davčna št.: 77045777

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

Zelo malo ljudi v Sloveniji ve, kaj je to fenilketonurija. Fenilketonurija je neozdravljiva redka dedna bolezen, ki traja celo življenje.

Zaradi fenilketonurije je bolnikom praktično prepovedano jesti karkoli, kar ni zelenjava ali sadje, pa še ta se uživa odmerjena na grame natančno – le na tak način se lahko prepreči nastanek drugih vzporednih bolezenskih stanj. Si predstavljate, da lahko pojedete na dan le 30 gramov jabolka, 50 gramov korenja, nič kruha, nič mesa, 50 gramov krompirja, nič testenin, nič riža, nič torte za rojstni dan, nič, nič, nič ... Matere dojenčkov s fenilketonurijo smejo otroke dojiti le delno, tako da lahko novorojenci popijejo le zelo omejeno in natančno zdravniško odmerjeno količino materinega mleka in še to zaradi navedenega razloga največkrat po steklenički, čeprav stroka poudarja, kako pomembno je dojenje za razvoj odnosov med materjo in novorojencem. Starši ne vedo, kaj naj dajo jesti otrokom s fenilketonurijo, da ne bi bili lačni. Zato fenilketonurija ni le redka dedna bolezen, ampak je za bolnika s fenilketonurijo več kot le to – pomeni drugačnost, omejitev in zaradi tega pogosto izoliranost in problem pri vključevanju v družbo.

Leta 1984 so starši otrok s fenilketonurijo zaradi reševanja skupnih problemov, povezanih z boleznijo, ustanovili samopomočno humanitarno PKU društvo Slovenije. Društvo je član evropskega združenja E.S. PKU. Svojo dejavnost financira društvo v pretežni meri s finančnimi sredstvi Fundacije invalidnih in humanitarnih organizacij ter s članarini.

Med pomembnejše redne naloge društva sodijo:

- vzpodbujanje socializacije otrok – bolnikov s fenilketonurijo,
- izobraževanje staršev novorojencev s fenilketonurijo, bolnikov s fenilketonurijo, ter vzgojiteljev v vrtcih in šolah ter ozaveščanje javnosti, o tej bolezni,
- izvajanje programa načrtovanja zanositev in pravnega vodenja nosečnosti bodočih mamic s fenilketonurijo pod zdravniškim nadzorom za doseg normalnega razvoja ploda in zdravje novorojencev,
- testiranje vsebnosti fenilalanina v izdelkih z nizko vsebnostjo beljakovin domačih proizvajalcev hrane pri nacionalnem Kemijskem inštitutu,
- aktivno spremljanje zakonodaje s področja živil za posebne zdravstvene namene, davčne in druge zakonodaje ter predlaganje sprememb te zakonodaje,
- pomoč članom društva z nižjimi dohodki v obliki socialne pomoči – brezplačnih paketov PKU hrane,
- razdeljevanje brezplačnih peres za odvzem krvi,
- organiziranje tečajev priprave posebne hrane in
- vzdrževanje ter gojenje skrbi za varovanje zdravja in preventivo.

Zagotavljanje kvalitete življenja je eno od osnovnih vodil društva, ki je v ta namen izdalo kar nekaj publikacij:

- v letu 1997 knjigo Fenilketonurija in prehrana – je bila prva in edina knjiga v slovenščini, preko katere se lahko z boleznijo in njeno problematiko seznanijo bolniki, njihovi družinski člani in okolica,
- v letu 2000 knjigo Živeti s fenilketonurijo – knjiga vsebuje nasvete za otroke in mladostnike s PKU,
- v letu 2002 Češko PKU kuharico (prevod), brošuro Vodič po PKU za vzgojitelje v vrtcih in šolah ter zgibanko Ste že slišali za Fenilketonurijo?
- v letu 2004 smo izdali publikacijo o načrtovanju ter vodenju nosečnosti deklet s fenilketonurijo za zdrav razvoj ploda in novorojenca.

Od leta 2008 je uradni naziv društva DRUŠTVO ZA FENILKETONURIJO SLOVENIJE.

Vse dodatne informacije dobite na naslovu:

DRUŠTVO ZA FENILKETONURIJO SLOVENIJE

Odgovorna oseba: Emil Meden

Viri in dodatne informacije na spletu



Dostop do zakonodaje Evropske unije

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



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

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

Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)

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



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



EURORDIS
Rare Diseases Europe

The Voice of Rare Disease Patients in Europe

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



ORPHANET JOURNAL
OF RARE DISEASES

IMPACT
FACTOR
5.83

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

The European Rare Disease Therapeutic Initiative:

A partnership between academic research institutions and pharmaceutical companies to promote therapeutic research on rare diseases

<http://www.erditi.org>



Tisk knjižice je omogočil Celgene International, Podružnica v Sloveniji, Kržičeva 7, Ljubljana.



