

DAN REDKIH BOLEZNI

10. NACIONALNA KONFERENCA
OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

29. FEBRUAR 2024



POKAŽI SVOJE **BARVE**



DAN REDKIH BOLEZNI



DAN REDKIH BOLEZNI

10. NACIONALNA KONFERENCA

29. FEBRUAR 2024



VSEBINA

10. nacionalna konferenca ob dnevu redkih bolezni	5
Dr. Valentina Prevolnik Rupel, ministrica za zdravje	
Predgovor ob izdaji zbornika prispevkov za nacionalno konferenco za redke bolezni Slovenije leta 2024	7
Prof. Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije	
Predstavitev delovanja tima za redke bolezni na Onkološkem inštitutu Ljubljana	11
Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med., spec. klinične genetike in javnega zdravja Izr. prof. dr. Oblak Irena, dr. med., strokovna direktorica Onkološkega inštituta Ljubljana	
Delovanje tima za redke dedne rake – predstavitev ERN GENTURIS	15
Dr. Ana Blatnik, dr. med., spec. klin. genetike	
Molekularna diagnostika pri dednih oblikah raka	22
Dr. Vita Šetrajčič Dragoš, MSc.	
Vloga koordinatorja pri kliničnih poteh bolnikov z redkimi dednimi predispozicijami za tumorje	26
Zvonka Kastelic, dipl. m. s., univ. dipl. org. Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med., spec. klinične genetike in javnega zdravja	
Metro Mapping v službi Li Fraumeni; oblikovanje storitev z namenom personalizacije klinične poti	31
Doc. dr. Barbara Perić, dr. med., spec. splošne kirurgije	
Registracija testiranih iz družin, obremenjenih z dednim rakom, in vključevanje v EU GENTURIS register	37
Simona Hotujec, mag. manag. kak. Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med., spec. klinične genetike in javnega zdravja	
Krhkost življenja z redko boleznijo – dodana vrednost paliativne oskrbe	44
Mag. Mateja Lopuh, dr. med.	



Druga širitev programa presejanja novorojencev v Sloveniji	50
Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med., specialist pediatrije in subspecialist pediatrične endokrinologije, diabetologije in bolezni presnove	
Doc. dr. Barbka Repič Lampret, univ. dipl. kem., spec. med. biokem.	
Izr. prof. dr. Urh Grošelj, dr. med., specialist pediatrije	
Vzpostavitev Registra redkih nemalighnih bolezni RS (RRNB-RS)	56
Izr. prof. dr. Urh Grošelj, dr. med., specialist pediatrije	
Predstavitev društev bolnikov	61
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	61
Društvo distrofikov Slovenije	65
Društvo hemofilikov Slovenije	67
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo	69
Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije	71
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije	74
Društvo Svetloba	76
Društvo za fenilketonurijo Slovenije	78
Društvo bolnikov z limfomom	81
Društvo bolnikov HAE Slovenija	83
Društvo »Roženica«	85
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L	87
Program 10. nacionalne konference ob dnevu redkih bolezni	101



10. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI



Dr. Valentina Prevolnik Rupel

Ministrica za zdravje

Spoštovane udeleženke in udeleženci desete Nacionalne konference ob svetovnem dnevu redkih bolezni!

Letošnja, že deseta nacionalna konferenca poteka na prav poseben datum, 29. februarja, ki še posebej simbolizira redke bolezni.

Dogodki, kot je današnji, predstavljajo priložnost za krepitev zavezanja o resnosti in kompleksnosti tega področja. Bolniki se soočajo z raznolikostjo simptomov in znakov, ki se razlikujejo ne le med boleznimi, ampak tudi med posamezniki, ki trpijo za isto diagnozo. Zaradi nizke razširjenosti – približno 85 % redkih bolezni prizade ne manj kot enega posameznika na milijon prebivalcev ali manj kot 500 posameznikov v Evropski uniji – je medicinsko strokovno znanje omejeno, oskrba posledično pomanjkljiva, raziskave in možnosti raziskovanja manjše. Čas do postavitve diagnoze in zdravljenja je pogosto dolg, v povprečju v Evropski uniji pet let. Dejstvo je, da velikokrat učinkovitega zdravljenja ni, kar prispeva tudi k visoki stopnji bolečin in trpljenja bolnikov in njihovih družin.



V Sloveniji je po ocenah več kot 120 tisoč oseb z redko boleznijo. Vsaka od njih ima svojo zgodbo, izzive in upanje. Naša odgovornost je, da se zavedamo njihovega položaja in skušamo skupaj najti rešitve, ki jim bodo izboljšale kakovost življenja. Današnja konferenca je po eni strani priložnost za izmenjavo najnovejših dognanj in strokovnega znanja, po drugi strani pa tudi priložnost za povezovanje strokovnjakov, pacientov, njihovih svojcev in organizacij, ki delujejo na tem področju. Skozi sodelovanje in izmenjavo izkušenj se učimo, bolje razumemo drug drugega, najdemo nove ideje in oblikujemo nove strategije za podporo bolnikom.

Na Ministrstvu za zdravje si prizadevamo zagotoviti, da so redke bolezni prepoznane, obravnavane in raziskane. Ozaveščamo širše javnosti, s čimer odpravljamo stigmatizacijo in iščemo načine za učinkovitejši sistem diagnosticiranja, zdravljenja in podpore pacientom. V letu 2021 smo pripravili nov Načrt dela na področju redkih bolezni za obdobje do leta 2030. Program je potrdil Zdravstveni svet, zaradi česar smo lahko za področje zagotovili dodatna sredstva, v skupni vrednosti več kot štiri milijone evrov.

Dodatna sredstva so izvajalcem omogočila:

1. dodatne kadre v Centru za nediagnosticirane redke bolezni;
2. ustanovitev in krepitev multidisciplinarnih timov zdravstvenih delavcev za obravnavo redkih bolezni v bolnišnicah na terciarni ravni;
3. ustanovitev slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže;
4. uvedbo Registra redkih nemalignih bolezni in
5. podporo uvedbi novih programov presejanja novorojencev.

Dodatna sredstva in uvedeni ukrepi so le začetek naše skupne poti k izboljšanju kakovosti življenja bolnikov. Nadaljevali bomo z odprtim dialogom, spodbujanjem raziskav ter vzpostavljanjem trajnostnih rešitev. S skupnimi močmi lahko marsikaj spremenimo na boljše in ustvarimo ugodnejše pogoje za vse, ki se spopadajo z redkimi boleznimi.

Vsem želim uspešno konferenco, veliko novih znanj, poznanstev in koristnih idej.



Prof. Jože Faganel

Predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije, bolnik s težko obliko hemofilije A, ki zaradi učinkovite obravnave v Sloveniji živi 60 let dlje, kot mu je odmerila statistika ob rojstvu.

PREDGOVOR OB IZDAJI ZBORNIKA PRISPEVKOV ZA NACIONALNO KONFERENCO ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE LETA 2024

Združenje za redke bolezni, ustanovljeno 8. maja 2015, sistematično vsako leto obeležuje Dan redkih bolezni, določen na 29. februar, ko naj bi bil tak »redki« datum, ki naj bi simboliziral redkost bolezenskih pojavov. A ker simbolika nikakor ne sme hromiti dogodkov, se na prestopno leto veselimo, da se simbolika ujema z dejavnostjo, vmes pa vsako leto »praznujemo« z nacionalnim srečanjem, tradicionalno v okviru državnega kompleksa na Brdu pri Kranju. Letos, ob prestopnem letu, se res prav vse ujema.

Sicer pa nacionalna srečanja potekajo že od leta 2012. Prvič je pobudnik in organizator, Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije pod vodstvom predsednice Majde Slapar, privabil lepo število društev bolnikov z redkimi boleznimi s svojimi člani in skupino strokovnjakov v kongresni center Cankarjev dom, kjer se je odvila odmevna konferenca pod pokroviteljstvom predsednika RS Danila Türka in soproge. Sledili sta še dve vsebinsko pomembni konferenci v organizaciji istega društva (2013 in 2014). O tem pričajo tudi spremljene publikacije, imenovane »knjižice«, v katerih so poleg prispevkov strokovnjakov tudi prispevki bolnikov in predstavitve pomembnejših društev.



Leto 2015 je postalo prelomno leto, a ne le zato, ker je nacionalno konferenco poleg Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije pripravilo tudi Ministrstvo za zdravje in tedaj najbolj zavzeti strokovnjaki Kliničnega inštituta za medicinsko genetiko, ampak se je ustanovila t. i. krovna organizacija bolnikov, poimenovana Združenje bolnikov z redkimi boleznimi. Odtlej je nacionalna konferenca v rokah »trojčka«, ki ga sestavljajo sektor za redke bolezni Ministrstva za zdravje, Združenje za redke bolezni Slovenije in tradicionalni založnik informativne publikacije ob tem pomembnem dnevu za bolnike z redkimi boleznimi. Če zaradi vraževernosti nočemo slaviti 13. slovenske konference, pa ne bi bilo pravično, ko bi letošnjo proglasili za jubilejno 10. konferenco. Pa kaj bi z zaporednimi številkami, saj se pri redkih boleznih statistika in nacionalna raven težko ujameta. Pri tem je »mešala štrene« tudi epidemija Covida-19, ko srečanja v živo niso bila izvedljiva. Srečanja na daljavo pa imajo z opazovanjem odziva občinstva velike težave.

Merilo: manj kot 1 oseba na 10.000 prebivalcev, bi lahko prikazalo stvarno sliko v kaki ogromni državi, npr. Rusiji ali ZDA, a ko pri prvi državi prikaz hromi neenakomerno razvit zdravstveni sistem, pri drugi pa šibki javnozdravstveni sistem, ki zaradi prevlade zasebnega zdravstva, žal, ne zajame bolnikov iz gmotnega obrobja, ki si pregledov ne morejo privoščiti ali si jih težko. Če že izpeljejo učinkovito presejanje (kot npr. v ZDA), pa vsem odkritim bolnikom težko zagotovijo obravnavo, da bodo z redko boleznijo znosno živeli.

Sistemski presežek so na tem področju dosegle države z učinkovitim javnozdravstvenim sistemom, kot je z najdaljšim izročilom v Evropi npr. Francija, ki so ji sledile Skandinavske dežele.

Ker je torej pri redkih boleznih poleg diagnosticiranja prirojenih bolezni učinkovita obravnava finančno zahtevna, se med uspešnejšimi znajdejo države s t. i. Bismarckovim modelom zdravstvenega zavarovanja, ki krije vznemirljivo visoke stroške obravnave v celoti. Med njimi je Slovenija, na čelu z Zavodom za zdravstveno zavarovanje Slovenije, ki v obdobju obveznega in dopolnilnega zdravstvenega zavarovanja za bolnike z redkimi boleznimi neposredno krije stroške izvajalcem in oskrbovalcem z zdravili, ki so v načelu lekarne. Kdor je spregledal besedo neposredno, naj razmisli, kaj bi pomenilo za bolnike, da bi jim stroške le povrnili, čeprav v celoti, saj bi le redki med njimi zmogli »založiti« svoj denar.



Zato je za marsikatero redko bolezen pomembno, da se ob učinkovitem zdravljenju bolniki zavedajo, da so tudi ob nadomestnem zdravljenju lahko ogroženi in je smotrno, odgovorno in etično živeti z omejitvami.

Zato učinkovita obravnava prirojenih motenj terja tudi psihološko-vzgojno formacijo družin in bolnikov, kar naj bi za marsikatero bolezen pomenila pomemben nov izziv. Tudi če nekaj postane možno ob zahtevnih zdravilih, ni vselej etično in solidarno.

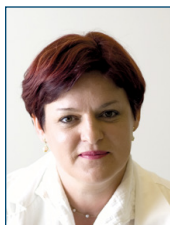
A to manj prijetno razmišljanje naj sodi v naslednjo nacionalno konferenco 2025. leta.





**Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med.,
spec. klinične genetike in javnega zdravja**

Oddelek za onkološko klinično genetiko,
Onkološki inštitut Ljubljana



**Izr. prof. dr. Oblak Irena, dr. med.,
Strokovna direktorica**

Onkološki inštitut Ljubljana

PREDSTAVITEV DELOVANJA TIMA ZA REDKE BOLEZNI NA ONKOLOŠKEM INŠTITUTU LJUBLJANA

Onkološki inštitut Ljubljana (OIL) že od začetka svojega delovanja obravnava tudi paciente z redkimi boleznimi. Glede na področje obravnave onkoloških bolezni tako zdravimo bolnike z redkimi raki in redkimi dednimi sindromi za raka, oziroma bolnike z dedno predispozicijo za razvoj tumorjev. Obravnave potekajo v sklopu multidisciplinarnih timov glede na področje rakave bolezni.

Pri obravnavi bolnikov z redkimi boleznimi je zelo pomembno povezovanje strokovnjakov v sami državi in tudi širše. Prav na podlagi mednarodnega povezovanja lahko v sklopu raziskav proučujemo značilnosti večjega števila bolnikov, kar zagotavlja bolj kredibilne izsledke raziskav v smislu zgodnje diagnostike, zdravljenja in rehabilitacije bolnikov z redkimi boleznimi. Le na tak način lahko zagotovljamo boljšo zdravstveno oskrbo teh bolnikov.

Na nivoju Evropske unije (EU) je bilo zato marca 2017 ustanovljenih štiriindvajset evropskih referenčnih mrež (ERN), katerih cilj je izboljšati oskrbo pacientov z redkimi boleznimi s pomočjo čezmejnega



zdravstvenega varstva. Glavno vodilo referenčnih mrež je, da bomo v EU poskrbeli za zdravstveno obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi tako, da potujeta čez meje medicinsko in strokovno znanje, ne pacienti. Pričakuje se, da bodo evropski bolniki z redkimi boleznimi lahko tako pogostejše in hitreje dostopali do ustrezne strokovne oskrbe. Prav tako se bodo lahko s pomočjo ERN ti pacienti vključevali v raziskave, ki bodo prispevale k hitrejšemu razvoju novih smernic obravnave bolnikov z redkimi boleznimi. Posledično bodo ti bolniki deležni boljše zdravstvene oskrbe.

Skladno z usmeritvijo EU smo na OIL, tudi na pobudo in ob podpori Ministrstva za zdravje (MZ), pristopili k ciljni in specializirani obravnavi bolnikov z redkimi boleznimi. Že leta 2017 smo pričeli s priključevanjem evropskim mrežam za obravnavo redkih bolezni na področju onkologije in imenovali dva nacionalna koordinatorja za obe mreži (ERN GENTURIS – ERN za dedne rake in ERN EURACAN – ERN za redke rake). Septembra 2022 smo na OIL na pobudo MZ postavili specializirane time za obravnavo redkih bolezni. Imenovali smo dva multidisciplinarna tima (MDT) za redke bolezni in njihove vodje in sicer:

- MDT za redke dedne sindrome za razvoj tumorjev,
- MDT za redke rake.

Dogovorili smo se, kako bomo tudi zaradi povečevanja aktivnosti v sklopu sodelovanja v ERN pristopili tako v smislu postopnega povečevanja kadrovskih kapacitet, investicij (registri, novi aparati), kot tudi specifičnega beleženja kakovosti dela.

Trenutno so v pripravi (i) standardni operativni postopki (SOP) za oba MDT (kjer je razvidno, kdo vodi MDT, kdo sklicuje MDT sestance, kako pogosto, kako bodo sestavljena letna poročila: analiza dela – kazalci kakovosti) ter (ii) sistem za sledenje bolnikov z redkimi boleznimi in vključevanje na konzilije omenjenih MDT-jev.

GLAVNE AKTIVNOSTI NA PODROČJU REDKIH RAKOV IN DEDNIH RAKOV (ERN GENTURIS/ERN EURACAN) SO:

- sodelovanje v pridobivanju in podajanju drugega mnenja v e-platformi: Clinical Patient Management System (CPMS), kar je obvezno za člane ERN;
- spremljanje kazalnikov kakovosti na 6 mesecev in letno:
 - število obravnavanih primerov po sindromih/diagnozah;



- število novih pozitivnih primerov po sindromih/diagnozah;
- število objavljenih publikacij na področju redkih bolezni;
- število izvedenih izobraževalnih aktivnosti na področju klinične genetike in redkih rakov;
- število udeležb na strokovnih dogodkih s področja klinične genetike in redkih rakov;
- število kliničnih raziskav na področju klinične genetike in redkih rakov;
- samoevalvacija oddelka po ocenitvenem vprašalniku letno – kakovost in varnost;
- javljanje resnih varnostnih incidentov ter poročilo o obravnavi s sprejetimi ukrepi (če do njih pride);
- samoevalvacija oddelka po ocenitvenem vprašalniku glede zagotavljanja ustreznih virov za varno in kakovostno celovito obravnavo bolnikov na področju klinične genetike po posameznih sindromih (oprema, kadri);
- sodelovanje v zunanji presoji oddelka po ERN kriterijih za ohranjanje članstva v ERN vsakih pet let (za čas presoje se en zaposleni vsaj dva meseca ukvarja samo s tem);
- moderiranje webinarjev, sodelovanje na webinarjih;
- ERN register: aktivnosti za vključitev v register;
- redna komunikacija z ERN, sestanki, elektronska pošta, organizacija dogodkov;
- pisanje in prevajanje smernic, kliničnih poti in poti bolnikov, sodelovanje z bolniki;
- sodelovanje v raziskavah ERN.

V SPECIALIZIRANEM MDT ZA OBRAVNAVO REDKIH BOLEZNI NA OI SODELUJEJO:

dva koordinatorja (za bolnike in za ERN mreže), dva zdravnika (sodeluje več različnih specialistov različnih specialnosti v določenem deležu delovnega časa), en analitik (molekularna diagnostika), en klinični psiholog in en administrator.

Cilj specializiranega MDT za redke onkološke bolezni na OI je enak ciljem Evropske referenčne mreže za paciente z redkimi boleznimi. Vsi si želimo izboljšati prepoznavanje bolnikov z redkimi boleznimi, jim zagotoviti ustrezno diagnostiko, ponuditi ukrepe za preprečevanje raka in zagotoviti ustrezno zdravljenje ter rehabilitacijo.



Prav tako si želimo, da bomo lahko naše bolnike vključevali v raziskave in podpirali sodelovanje z nevladnimi organizacijami društev bolnikov in njihovih svojcev.

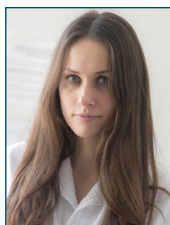
ZAKLJUČEK

Domače in evropsko sodelovanje strokovnjakov na področju redkih bolezni je pomembno tako za trenutno zdravstveno oskrbo, kot tudi za stalno in trajnostno izboljševanje zdravstvene oskrbe bolnikov z redkimi boleznimi. V zvezi s tem ERN-ji že zagotavljajo pomembno spodbudo za izboljšanje življenja številnih bolnikov z redkimi boleznimi, vzpostavitev specializiranih timov na nivoju države pa bo to kakovost še izboljšalo. Vse aktivnosti so usmerjene v dobro organizacijo zdravstvene oskrbe, razvoj smernic, nadzor nad rezultati in kakovostjo, izobraževanje in usposabljanje, razvoj raziskav, registracijo podatkov in pridobivanje nepovratnih sredstev ter opolnomočenje bolnikov, komunikacija in deljenje dobrih praks.



VIRI:

1. Vos JR et al. Boosting care and knowledge about hereditary cancer: European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes. *Fam Cancer*. 2019 Apr;18(2):281-284.
2. European Reference Network Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS). www.genturis.eu.
3. European Reference Networks. https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_en



Dr. Ana Blatnik, dr. med., spec. klin. genetike

Oddelek za onkološko klinično genetiko,
Onkološki inštitut Ljubljana

DELOVANJE TIMA ZA REDKE DEDNE RAKE — PREDSTAVITEV ERN GENTURIS

POVZETEK

Kot redke bolezni lahko opredelimo številna, med sabo zelo različna si obolenja, ki so pogosto kronična, neozdravljiva in povezana s povečano umrljivostjo v zgodnejšem življenjskem obdobju. Z eno izmed redkih bolezni naj bi po trenutnih ocenah živel med 3,5 in 5,9 % populacije. Mednje prištevamo tudi večino dednih sindromov, za katere je značilna povečana ogroženost za razvoj različnih benignih tumorjev in/ali raka. Rak je pri vseh pacientih posledica škodljivih sprememb v dednem zapisu celic – v večini primerov gre za posledico pridobljenih, somatskih različic, pri manjšem deležu onkoloških pacientov pa se rak razvije kot posledica zarodnih različic, ki so pogosto podedovane in povezane z dedno predispozicijo za razvoj bolezni. Za tovrstne dedne predispozicije je značilno pogosto in zgodnje pojavljanje raka ter povečana pojavnost raka v družini. Trenutno ocenjujemo, da skoraj 80 % nosilcev teh dednih predispozicij nima pravilno postavljene diagnoze in se ne zaveda svoje povečane ogroženosti za razvoj raka, ki lahko doživljenjsko dosega tudi 100 %. Nekatere dedne oblike raka so v populaciji razmeroma pogoste, poseben izziv pa predstavljajo tiste predispozicije, ki so v splošni populaciji redke in jih glede na njihovo pojavnost prištevamo med redke bolezni. Pacienti z redkimi dednimi sindromi raka pogosto niso deležni ustrezne zdravstvene oskrbe, saj sploh v manjših populacijah primanjkuje specializiranih centrov, kjer bi lahko kompleksne diagnostične in terapevtske postopke opravljali izkušeni strokovnjaki. Ko gre za dedne sindrome, ki jih poznamo



še le krajši čas ali pa so v populaciji izjemno redki, je na voljo zelo malo podatkov o vrstah raka, ki so z njimi povezani, o starosti, v kateri pacienti zbolevajo, o poteku njihovih bolezni ter o odzivnosti na onkološko zdravljenje. Evropska referenčna mreža za paciente s sindromi genetske predispozicije za razvoj tumorjev, ERN GENTURIS, je namenjena vsem pacientom z dedno nagnjenostjo k razvoju tumorjev v Evropi, predvsem pa tistim z redkimi dednimi sindromi. Njen cilj je izboljšati zaznavanje, genetsko diagnostiko, preprečevanje in zdravljenje raka pri teh pacientih.

REDKE BOLEZNI

Med redke bolezni prištevamo številna, med seboj zelo različna si obolenja, ki so praviloma kronična, degenerativna, neozdravljiva in nemalokrat povezana s povečano umrljivostjo v zgodnejšem življenjskem obdobju. Zaradi redkosti v populaciji jim je vsem skupno pomanjkanje strokovnega znanja oziroma podatkov glede njihovega poteka, možnih zapletov ter prognoze in uspešnosti različnih terapevtskih pristopov. Po podatkih Sveta Evropske unije naj bi se kar 6–8 % vseh prebivalcev Evropske unije v življenju spopadlo z redko boleznijo, po podatkih združenja organizacij pacientov z redkimi





bolezni EURORDIS, pa naj bi z redko boleznijo živelo med 3,5 in 5,9 % populacije – v Evropi torej več kot 30 milijonov ljudi. V Evropski uniji sicer velja definicija redke bolezni kot stanja, ki prizadene manj kot 50 na 100.000 oziroma 1 na 2.000 prebivalcev. Danes poznamo več kot 6.000 različnih redkih bolezni, 72 % jih je genetskega izvora. Zaradi težav pri prepoznavanju redkih bolezni 70 % pacientov na pravilno postavljeno diagnozo čaka več kot leto dni, povprečna doba do postavljene diagnoze pa je kar pet let. Ob upoštevanju pogosto pomanjkljive oskrbe, ki so je pacienti deležni, in dejstva, da za veliko večino redkih bolezni trenutno nimamo učinkovitega zdravljenja, tako ne preseneča, da je po podatkih združenja EURORDIS simptomov depresije med temi pacienti trikrat več kot v splošni populaciji. Med redke bolezni prištevamo tudi večino dednih sindromov, za katere je značilna povečana ogroženost za razvoj različnih benignih tumorjev in/ali raka.

DEDNE OBLIKE RAKA

Izraz »rak« danes uporabljamo za večje število različnih bolezni, ki jim je skupna nenadzorovana rast ter delitev celic. Omenjene bolezni so pri vseh pacientih posledica škodljivih sprememb v dednem zapisu celic – v večini primerov gre za posledico pridobljenih, na tumor omejenih, t. i. somatskih različic. Pri manjšem deležu onkoloških pacientov se rak razvije kot posledica zarodnih patogenih različic, ki so prisotne v vseh celicah telesa, vključno s spolnimi, pogosto podedovane in povezane z dedno predispozicijo za razvoj bolezni. V večini omenjenih primerov gre za različice v genih, ki kodirajo za beljakovine s t. i. tumor supresorsko vlogo in uravnavajo celično rast in delitev, ali pa so komponente različnih celičnih mehanizmov, ki popravljajo napake v DNA. Po trenutnih ocenah je delež dedno pogojenih oblik raka približno 5–10 %. Danes predvidevamo, da skoraj 80 % vseh nosilcev teh dednih predispozicij nima pravilno postavljene diagnoze in se ne zaveda svoje močno povečane ogroženosti za razvoj raka, ki lahko doživljenjsko dosega tudi 100 %. S tem je pri njih zamujena priložnost za oblikovanje ustreznega, povečani ogroženosti prilagojenega preventivnega programa pregledov/posegov z namenom zgodnjega odkrivanja in preprečevanja raka. Obenem posamezniki, ki zaradi neprepoznane dedne nagnjenosti zbolijo za rakom, pogosto nimajo možnosti tarčnega sistemskega zdravljenja,



ki bi jim sicer pripadalo ob upoštevanju njihovega genetskega statusa. Na splošno velja, da se na področju kakovosti oskrbe teh pacientov v Evropi pojavljajo velike razlike tako med različnimi državami kot znotraj njih.

Za dedne predispozicije za razvoj tumorjev/raka je sicer značilno, da nosilci vzročnih genetskih okvar z rakom praviloma zbolevajo mlajši in večkrat, kot to velja za druge paciente, obenem pa pogosteje poročajo o povečani pojavnosti raka v družini. Kompleksno in ponavljajoče se onkološko zdravljenje, sploh v zgodnejši življenjski dobi, je pogosto povezano s škodljivimi stranskimi učinki pa tudi z dolgoročnimi posledicami in posledično izgubo najaktivnejših let življenja. Med drugim je pri pacientih z dedno obliko raka lahko povečana pojavnost sekundarnih rakov, ki so posledica terapevtskega obsevanja ali mutagenega učinka kemoterapevtikov. Ker njihovih težav pogosto ni možno ustrezno razrešiti v okviru standardne onkološke obravnave, potrebujejo dostop do specializiranih centrov, kjer jim lahko ponudimo usmerjeno preventivno spremljanje, zgodnje odkrivanje in posamezniku prilagojeno zdravljenje raka. Čeprav je, kot že omenjeno, večina dednih sindromov/predispozicij za razvoj raka v populaciji redkih, pa skupno število nosilcev ni zanemarljivo – v Evropi naj bi njihovo število krepko presegalo 100.000.

REDKE DEDNE PREDISPOZICIJE ZA RAZVOJ RAKA

Nekatere dedne predispozicije za razvoj raka so v populaciji razmeroma pogoste, kot je npr. dedni sindrom raka dojke in jajčnikov ali najpogostejša dedna predispozicija za razvoj raka debelega črevesa, sindrom Lynch. Prav poseben izziv pa predstavljajo tisti sindromi raka, ki so v splošni populaciji redki in jih glede na njihovo pojavnost prištevamo med redke bolezni. Nekateri izmed njih so klinično zelo prepoznavni in zanje usmerjeno genetsko testiranje opravljamo že leta. Tako imamo danes v teh primerih na voljo z dokazi podprte programe preventivnih ukrepov, ki podaljšajo pričakovano življenjsko dobo pacientov – kot primer lahko navedemo sindrom von Hippel-Lindau ali multiplo endokrino neoplazijo tipa 2. Kljub temu pacienti včasih niso deležni ustrezne zdravstvene oskrbe, saj sploh v manjših populacijah primanjkuje specializiranih centrov, kjer bi kompleksne diagnostične in terapevtske postopke opravljali izkušeni



strokovnjaki. Ko gre za dedne sindrome, ki jih poznamo šele krajši čas ali pa so v populaciji izjemno redki, imamo praviloma na voljo zelo malo podatkov tako o vrstah raka, ki so z njimi povezani, kot o mehanizmi razvoja teh rakov. Pomanjkanje podatkov o mehanizmu nastanka raka pri nosilcih med drugim pomeni, da jim ne moremo ponuditi smiselnega tarčnega sistemskega zdravljenja. Dostikrat primanjkuje tudi kliničnih podatkov, npr. o starosti, v kateri pacienti zbole vajo, o poteku njihovih bolezni ter o odzivnosti na onkološko zdravljenje. Programi spremljanja, ki jih predlagamo pacientom, so tako dostikrat bolj plod izkušenj in konsenza strokovnjakov s področja kot seznam z dokazi podprtih in preverjeno učinkovitih ukrepov.

Po podatkih Državnega registra testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, je bilo v okviru Onkološkega inštituta Ljubljana (OIL) do sedaj obravnavanih približno 350 oseb s potrjeno diagnozo katerega izmed redkih dednih predispozicij za razvoj tumorjev. Gre za zelo raznoliko skupino pacientov, ki vključuje tako tiste z boleznimi, kot je nevrofibromatoza tipa 1, ki se v populaciji pojavlja s pogostnostjo približno 1 na 3.000 do 1 na 2.000, kot tiste z izjemno redkimi dednimi predispozicijami za razvoj raka, kot sta npr. sindrom Bloom ali z *MSH3* povezana polipoza debelega črevesa. Večini omenjenih pacientov smo na OIL v sodelovanju s strokovnjaki drugih zdravstvenih ustanov po Sloveniji lahko ponudili možnost preventivnega spremljanja in ukrepov z namenom zgodnjega odkrivanja in preprečevanja raka. Tovrstna obravnava poteka v okviru več-disciplinarnih timov in v skladu s priporočili evropske referenčne mreže za paciente s sindromi genetske predispozicije za razvoj tumorjev.

ERN GENTURIS

V letu 2017 je bilo vzpostavljenih 24 virtualnih mrež, t. j. evropskih referenčnih mrež (ERN) z namenom izboljšanja kakovosti obravnave pacientov z redkimi in/ali kompleksnimi boleznimi v Evropi. Evropska referenčna mreža (ERN) za paciente s sindromi genetske predispozicije za razvoj tumorjev, ERN GENTURIS (*genetic tumour risk syndromes*), je namenjena vsem pacientom v Evropi z znano dedno nagnjenostjo k razvoju tumorjev/raka. Cilj te mreže je z integriranimi dejavnostmi na področju zdravstvene nege, smernic, izobraževanja in raziskav izboljšati zaznavanje, genetsko diagnostiko,



preprečevanje in zdravljenje raka. Trenutno združuje 52 centrov na področju dednega raka iz 17 evropskih držav, ki so polnopravne članice, in 6 evropskih držav, ki so pridružene članice. OIL je v omenjeno mrežo vključen od ustanovitve leta 2017.

V ERN GENTURIS so obravnavani dedni sindromi oziroma predispozicije razdeljeni v štiri tematske sklope, in sicer: neurofibromatoza tipa 1 in 2, dedni kolorektalni rak in polipoza, dedni rak dojke in jajčnikov ter drugi redki, večinoma maligni, dedni sindromi ogroženosti za raka.

Obenem v sklopu ERN GENTURIS delujejo tudi različne projektne skupine, oblikovane z namenom organizacije in spodbujanja šestih ključnih funkcij ERN, ki so: koordinacija in upravljanje, organizacija zdravstvene oskrbe, razvoj smernic ter nadzor nad rezultati in kakovostjo, izobraževanje in usposabljanje, razvoj raziskav, registracije podatkov in pridobivanje nepovratnih sredstev ter opolnomočenje bolnikov, komunikacija in deljenje dobrih praks.

Na ERN GENTURIS se lahko zdravnik, ki obravnava pacienta z dednim rakom, obrne s kakršnim koli vprašanjem, povezanim s potjo zdravstvene oskrbe, kar vključuje identifikacijo, diagnostiko, zdravljenje in obvladovanje ogroženosti. Zdravnik lahko mnenje glede primernega ukrepanja pridobi od posameznega lokalnega ali mednarodnega strokovnjaka ERN ali od več-disciplinarnega tima strokovnjakov ERN GENTURIS, ki se srečuje virtualno vsaka dva tedna. Mreža v sodelovanju z združenji, kot sta ESHG (European Society of Human Genetics) ter ESMO (European Society for Medical Oncology), redno, t. j. vsaki dve leti, organizira tečaje na temo dednih oblik raka. Obenem dvakrat mesečno organizira izobraževanja, ki so prosto dostopna na spletni strani mreže. Do sedaj je izdala lastne klinične smernice za obravnavo pacientov z diagnozo sindroma Li-Fraumeni (nosilcev patogenih različic v genu *TP53*), diagnozo s *PTEN* povezane predispozicije za razvoj tumorjev, diagnozo neurofibromatoze tipa 1 in diagnozo švanomatoze ter sodelovala pri pripravi oziroma podprla implementacijo številnih drugih smernic. Trenutno ERN GENTURIS pripravlja evropski register pacientov z dedno obliko raka, ki bo zajemal standardiziran minimalni nabor podatkov o genotipu in fenotipu, zajet po mednarodnih klasifikacijah in ontologiji. V okviru omenjene mreže potekajo številni raziskovalni projekti, v katere so se že vključili tudi slovenski pacienti. Vse našteje aktivnosti so namenjene boljšemu prepoznavanju

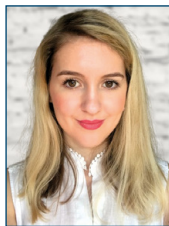


pacientov z dednimi predispozicijami za razvoj raka ter uspešnejšemu preprečevanju, odkrivanju in zdravljenju raka, ki bo predvidoma vodilo tudi k uresničitvi končnega cilja mreže – daljšemu in kakovostnejšemu življenju teh pacientov.



VIRI

1. Nguengang Wakap, Stéphanie et al. "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database." *European journal of human genetics* : EJHG vol. 28,2 (2020): 165-173
2. Spletna stran EURORDIS, dostop 08.01.2024, <https://www.eurordis.org/who-we-are/our-vision-mission/>
3. Spletna stran ERN GENTURIS, dostop 08.01.2024, <https://www.genturis.eu/l=eng/About-us/About-ERN-GENTURIS.html>
4. Vos, Janet R et al. "Boosting care and knowledge about hereditary cancer: European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes." *Familial cancer* vol. 18,2 (2019): 281-284
5. Tumiene, Birute et al. "European Reference Networks: challenges and opportunities." *Journal of community genetics* vol. 12,2 (2021): 217-229



Dr. Vita Šetrajčič Dragoš, MSc.

Oddelek za molekularno diagnostiko,
Onkološki inštitut Ljubljana

MOLEKULARNA DIAGNOSTIKA PRI DEDNIH OBLIKAH RAKA

Dedne oblike raka so genetski sindromi, kjer ima nosilec dedne genske okvare, v primerjavi s splošno populacijo, povečano tveganje za razvoj raka. Za razliko od običajnih oblik raka, ki se lahko pojavijo naključno, so ti raki posledica specifičnih genetskih okvar, ki se prenašajo iz enega ali obeh staršev na potomce. Dedne oblike raka predstavljajo le majhen delež vseh rakov (5-10 %). Odkrivanje nosilcev genetskih okvar je vendarle ključnega pomena, saj lahko pri nosilcih okvar raka odkrijemo v zgodnejših stadijih ali celo preprečimo njegov nastanek. Za dedne oblike raka je značilno, da nosilci genetskih okvar zbolevajo pogostejše in prej. Poleg tega pa za vsak sindrom obstajajo tudi svojevrstni klinični kriteriji, ki zdravnikom pomagajo pri identifikaciji pacientov potrebnih genetskih testov (Rahner in Steinke, 2008; Garutti in sod., 2023; Daly in sod., 2021; Frebourg in sod., 2020).

Genetsko testiranje posameznikov na prisotnost okvar v genih, povezanih z dednimi oblikami raka, je v svetu in Sloveniji stalna klinična praksa. Največkrat se uporablja metoda sekvenciranja naslednje generacije (NGS, angl. next generation sequencing), saj omogoča sekvenciranje večjega števila genov in večjega števila različnih vzorcev hkrati. To pomeni, da z enim testom pridobimo ogromne količine podatkov o dednem zapisu preiskovanega pacienta. Najpomembnejši in najzahtevnejši del genetskega testiranja je tako ustrezna interpretacija genetskih različic, ki jih pri preiskovancih odkrijemo. Na podlagi priporočil delovnih skupin Ameriškega kolegija za medicinsko genetiko in genomiko (ACMG, angl. *American College*



of Medical Genetics and Genomics) ter Združenja za molekularno patologijo (AMP, angl. *Association for Molecular Pathology*) klasificiramo genetske različice glede na njihovo klinično pomembnost v pet razredov (razred 1 do 5) (Richards in sod., 2015). V razred 5 in 4 uvrščamo patogene in verjetno patogene različice, to so različice, ki so dokazano povezane z nastankom bolezni. V razred 1 in 2 uvrščamo benigne in verjetno benigne različice, ki nimajo vpliva na nastanek bolezni in so klinično nepomembne (niso navedene na genetskem izvidu). Različice, katerih pomen za nastanek bolezni ni znan (nimamo dovolj dokazov, da bi jih zanesljivo opredelili kot patogene ali benigne različice), uvrščamo v razred 3 ali različice nejasnega kliničnega pomena (VUS, angl. *Variants of unknown significance*).

Obstajajo štirje možni izidi diagnostičnega genetskega testiranja:

- 1. pozitiven genetski test – odkrili smo genetsko okvaro (patogeno ali verjetno patogeno različico) v genu, povezanem z dednimi oblikami raka.** Preiskovanec je zato bolj ogrožen, da zboli za rakom kot splošna populacija. Pripravi se preiskovancu prilagojen program preventivnega spremljanja z namenom preprečevanja nastanka raka (npr. profilaktično zdravljenje) ali zgodnjega odkrivanja raka (ko je le-ta še v začetni fazi razvoja) (Krajc in sod., 2020; Škof in sod., 2021). Ker je okvara dedna in se posledično deduje iz generacije v generacijo, se testiranje za to patogeno različico ponudi tudi sorodnikom prvega testiranja. S tem ugotovimo, kdo od sorodnikov ima večje tveganje za nastanek raka in kdo ne.
- 2. Negativen genetski test – genetske okvare nismo odkrili. Lahko se zgodi, da kljub veliki verjetnosti, da gre za družino z dedno obliko raka, ne dokažemo genetske okvare pri testiranju družinskih članov.** V tem primeru se program spremljanja za preiskovanca in sorodnike prilagodi glede na osebno in družinsko obremenjenost z raki.
- 3. Negativen genetski test z dokazano različico neznanega kliničnega pomena (VUS, angl. *Variants of uncertain significance*).** Odkrita je različica v genu, za katero nimamo dovolj znanja, ali povzroči povečano ogroženost za nastanek raka ali ne. Tak genetski izvid tretiramo kot negativen, torej prisotnosti VUS



največkrat ne potrjujemo pri sorodnikih. Pomembno je tudi dejstvo, da lahko VUS s časom zaradi dodatnih raziskav, reklasificiramo med klinično pomembne (patogene) ali nepomembne različice (benigne) (Dragoš in sod., 2022).

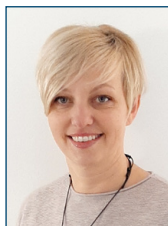
4. **Odkrili smo genetsko okvaro v genu, ki ni povezana s pacientovo diagnozo - naključna najdba.** Gre za genetske okvare (patogene različice), ki prvotno niso bile ciljno iskane. Takim različicam pravimo naključne najdbe. Naključne najdbe so dokazano povezave z drugimi vrstami raka in so poročane na genetskem izvidu. Tak izvid lahko služi kot zgodnje opozorilo o morebitnem povečanem tveganju za nastanek raka preiskovanca ali njegove družine. Glavno je, da se pacienti pred genetskim testiranjem opredelijo, ali želijo biti obveščeni o naključnih najdbah ali ne.

LITERATURA

1. Daly M.B. at all. 2021. Genetic/familial high-risk assessment: breast, ovarian, and pancreatic, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. Journal of the National Comprehensive Cancer Network : JNCCN, 19, 1: 77-102, <https://doi.org/10.6004/jnccn.2021.0001>
2. Dragoš, V. Š. at all. 2022. Identification of spliceogenic variants beyond canonical GT-AG splice sites in hereditary cancer genes. International Journal of Molecular Sciences, 23, 13: 7446. Dostopno: <https://doi.org/10.3390/ijms23137446>
3. Frebourg, T., Bajalica Lagercrantz, S., Oliveira, C., Magenheimer, R., Evans D. G. and European Reference Network GENTURIS 2020. Guidelines for the Li-Fraumeni and heritable TP53-related cancer syndromes. European Journal of Human Genetics, 28, 10: 1379-1386. Dostopno: <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0638-4>
4. Garutti, M. at all. 2023. Hereditary cancer syndromes: a comprehensive review with a visual tool. Genes, 14, 5: 1025. Dostopno: <https://doi.org/10.3390/genes14051025>
5. Krajc, M., Blatnik, A., Kerševan, T., Hotujec, S. 2020. Klinična pot obravnave pacienta v Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje. Ljubljana, Onkološki inštitut Ljubljana. Dostopno: https://www.onko-i.si/fileadmin/onko/datoteke/Strokovna_knjiznica/klinicne_poti/Klinicna_pot_obravnav_pacienta_v_Ambulanti_za_onkolosko_genetsko_svetovanje_in_testiranje_2020.pdf (20. apr. 2023)



6. Rahner, N, Steinke, V. 2008. Hereditary cancer syndromes. *Deutsches Ärzteblatt International*, 105, 41: 706-714. Dostopno: <https://doi.org/10.3238/arztebl.2008.0706>
7. Richards, S. at all. 2015. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*, 17, 5: 405-423. Dostopno: <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>
8. Škof, E. at all. 2021. Klinična pot genetske obravnave bolnic z epitelijskim nemucinoznim rakom jajčnikov/jajcevodov/primarnim peritonealnim seroznim karcinomom. Ljubljana, Onkološki inštitut Ljubljana. Dostopno: https://www.onko-i.si/fileadmin/onko/datoteke/Strokovna_knjiznica/klinicne_poti/Klinicna_pot_genetske_obravnave_bolnic_z_epitelijskim_nemucinoznim_rakom_jajcnikovjajcevodovprimarnim_peritonealnim_seroznim_karcinomom_.pdf (20. apr. 2023)



Zvonka Kastelic, dipl. m. s., univ. dipl. org.

Oddelek za onkološko klinično genetiko,
Onkološki inštitut Ljubljana



**doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med.,
spec. klinične genetike in javnega zdravja**

Oddelek za onkološko klinično genetiko,
Onkološki inštitut Ljubljana

VLOGA KOORDINATORJA PRI KLINIČNIH POTEH BOLNIKOV Z REDKIMI DEDNIMI PREDISPOZICIJAMI ZA TUMORJE

Koordinator je oseba, ki je odgovorna za usklajevanje in organiziranje različnih dejavnosti, informacij ali storitev. Pomembno vlogo ima tudi v zdravstvu pri obravnavi bolnikov. Koordinator v tem primeru običajno sledi klinični poti, ki predstavlja strukturiran načrt oskrbe, ki se ga uporablja za organizacijo in koordinacijo storitev za bolnika od začetka do konca zdravstvene obravnave. Njen namen je zagotoviti dosledno, kakovostno in usmerjeno oskrbo ter povečati učinkovitost zdravstvenih storitev.

V današnjem zdravstvenem okolju se soočamo z izzivi pri oskrbi bolnikov z redkimi boleznimi, tudi z redkimi dednimi sindromi genetske predispozicije za tumorje, saj zahtevajo specializirano in celostno obravnavo. Koordinator kliničnih poti ima eno izmed pomembnih vlog pri zagotavljanju usklajene in učinkovite skrbi za bolnike z redkimi dednimi sindromi. Pomembnost se odraža pri organizaciji, usmerjanju in zagotavljanju celostne oskrbe teh



bolnikov. Njegova vloga vključuje tudi različna področja od organizacije do sodelovanja z multidisciplinarnimi timi.

Prednosti klinične poti so torej natančna usmerjenost, povečana učinkovitost in izboljšana kakovost oskrbe bolnikov. S pravo klinično potjo se lahko zmanjšajo stroški, pridobimo možnost merljivosti kvalitete in spoznamo priložnost izboljšave našega dela.

Znano je, da so dedni raki vrsta rakavih obolenj, ki imajo genetsko osnovo in se lahko prenašajo iz roda v rod, kar pomeni povečano ogroženost za razvoj raka pri posameznikih, ki imajo sorodnike s to vrsto bolezni. Dedni raki se lahko pojavijo pri več članih iste družine.

Koordinator zagotavlja, da proces spremljanja bolnikov vključuje celostno obravnavo. Torej je njegova naloga, da ima tudi »nadzor« oziroma celovit pregled nad to oskrbo. Za te bolnike vodi sistematično evidenco opravljenega dela in načrtovanega procesa v prihodnosti. Sodeluje z zdravniki različnih strok: genetiki, kirurgi, nevrologi, internisti, psihoonkologi ter z diplomiranimi medicinskimi sestrami, medicinskimi sestrami in administratorji.

Pri delu je v skrbi za bolnike potrebno upoštevati tekoč prenos informacij med posameznimi koraki dela in med različnimi udeleženci. Sam prenos vključuje natančne anamnestične podatke o bolezni, podatke o genetski okvari, načrtu spremljanja in zdravljenja, rezultate preiskav in druge pomembne zdravstvene podatke. Koordinator vedno sodeluje tudi z bolniki in jih redno obvešča o pregledih, novostih, terminih preiskav in usmerja v nadaljnji poti oskrbe.

Onkološki inštitut Ljubljana obravnava redke bolezni v sklopu dveh področij: redki dedni sindromi za raka in redki raki. Na nivoju EU delujejo Evropske referenčne mreže (ERN) in Onkološki inštitut Ljubljana (OIL) sodeluje v dveh:

- ERN GENTURIS (ERN za genetsko pogojene sindrome za pojav tumorjev) in
- EURACAN (redki raki).

Delovne naloge koordinatorja pri kliničnih poteh bolnikov z dednimi raki so:

- koordinacija aktivnosti in delo za potrebe Evropske referenčne mreže, torej komunikacija s predstavniki ERN, sodelovanje z nacionalnimi koordinatorji za ERN ter drugimi deležniki na področju redkih bolezni;



- skrb za skladnost OIL centra z zahtevami sistema za vodenje kakovosti ERN, spremljanje kazalnikov kakovosti in druge aktivnosti ter sodelovanje z ERN registrom za dedne rake in registrom za redke rake (razvoj in vnos podatkov);
- priprava in posredovanje vseh potrebnih podatkov in poročil ter vodenje in sodelovanje v projektnih skupinah, vodenje dokumentacije, urejanje in razvrščanje dokumentarnega gradiva, sodelovanje v raziskavah;
- samostojno opravljanje drugih nalog s področja dela po navodilu nadrejenega in odgovornost za strokovno delo in zakonitosti.

Zaradi potreb po celostni obravnavi bolnikov in povečanega obsega dela, sta se na OIL oblikovala dva multidisciplinarna tima (MDT) za:

- redke dedne sindrome za razvoj tumorjev in
- redke rake.

V okviru MDT za redke dedne sindrome za razvoj tumorjev smo najprej oblikovali multidisciplinarni tim za obravnavo bolnikov z nevrofibromatozo tipa 1 (*NF1*) in nevrofibromatozo tipa 2 (*NF2*) ter švanomatoze.

Namen oblikovanja MDT je urediti proces spremljanja bolnikov, ki so nosilci okvar v genih *NF1* in *NF2* ter švanomatoze, po dopolnjenem 18. letu starosti (sledenje kliničnim potem in priporočilom) in poenotenje zdravstvene obravnave. Sam načrt spremljanja oziroma zdravljenja bolnika določijo vsi člani multidisciplinarnega tima za bolnike. Ta načrt oskrbe jasno opredeljuje cilje celostne oskrbe in seveda upošteva želje bolnika.

Koordinator skrbi, da so vse informacije dokumentirane in pripravlja vso potrebno dokumentacijo za naslednjo obravnavo bolnikov. Vodi in spremlja načrtovane procese sledenja. Predstavlja tudi kontaktno točko za obravnavane bolnike. Spremlja posamezne preglede in preiskave ter poskrbi, da prejmejo vsa mnenja in izvide opravljenega. Vsi pregledi in preiskave, opravljene znotraj OIL, so zabeležene v bolnišničnem informacijskem sistemu. V primeru opravljanja pregledov in preiskav izven OIL je koordinator v stiku z bolniki, da jim po opravljenih postopkih posredujejo izvide.

Konzilij za redke dedne sindrome za razvoj tumorjev – *NF1*, *NF2* in švanomatoze sestavljajo člani MDT, ki so specialisti različnih področij: specialisti klinične genetike, specialisti nevrologije, specialisti kirurgije, specialisti internistične onkologije, specialisti radioterapije



in specialist radiologije ter diplomirana medicinska sestra. Torej lahko govorimo o integrirani oskrbi za bolnike z redkimi dednimi raki, saj to ni le kontinuirana zdravstvena oskrba, ampak celostna obravnava s sodelovanjem strokovnjakov različnih področij. Pri tovrstnem delu gre za sklop dobro načrtovanih in organiziranih procesov dela, storitev in služb, ki so usmerjene v bolnika z redkimi dednimi raki, z namenom, da mu omogočimo najboljšo oskrbo.

V letu 2023 smo se sestali 6-krat. Obravnavali smo 34 bolnikov, nekatere bolnike, zaradi procesa celostne oskrbe, tudi večkrat. V okviru MDT za redke dedne sindrome za razvoj tumorjev smo vzpostavili tudi ambulantno za spremljanje bolnikov.

Ambulanta deluje v okviru Oddelka za onkološko klinično genotiko. Preglede opravlja onkološka kirurginja v sodelovanju z diplomirano medicinsko sestro. V letu 2023 smo imeli 3 ambulate in pregled opravili pri 14 bolnikih.

Za bolnike, ki so nosilci okvar v genih NF1 in NF2 ter švanomatoze, je pomembno, da jim nudimo podporo in spremljanje. Pri obravnavi je pomemben fizični vidik, pa vendar ne smemo pozabiti tudi na čustveni in socialni vidik. Sam načrt spremljanja vsebuje tudi prilagajanje glede na njihove kognitivne sposobnosti in potrebe. Zato je prilagajanje oskrbe in podpore pomembno za izboljšanje njihovega življenja, vsakdanje dejavnosti in odnosov z družino ter prijatelji.

Vsem bolnikom nudimo v okviru Oddelka za psihoonkologijo na OIL možnost psihološke podpore. Zavedati se je potrebno, da je tudi psihološka podpora del celostne oskrbe bolnikov, ki pomaga izboljšati njihovo kakovost življenja.

Kaj pa komunikacija?

Nujno je zavedanje, da komunikacija med koordinatorjem in bolnikom zahteva posebno pozornost in občutljivost.

Razumevanje bolnika in izražanje empatije je potrebno vključiti v pogovor. Samo podajanje informacij poteka glede na individualne potrebe bolnika. Informacije skušamo podati na najbolj jasen in razumljiv način. Zagotoviti jim je potrebno čas za razmislek in možnost postavljanja vprašanj. Ob vsem tem pa je nujno zagotavljati zasebnost in čustveno podporo. Za bolnike je pomembna odprta komunikacija, s komponentami poslušanja, zaupanja in neobsojanja.



ZAKLJUČEK

Vloga koordinatorja pri obravnavi bolnikov z redkimi dednimi predispozicijami za razvoj tumorjev je torej vključitev v proces zdravstvene obravnave, ki se nenehno posodablja in sproti oblikuje skladno z novostmi področja in veljavnimi smernicami. Vsi se učimo in v sodelovanju z bolnikom in njegovimi svojci nenehno iščemo boljše poti obravnave bolnika, ter si postavljamo nove izzive in cilje. Zavedamo se, da z usklajeno oskrbo, celovitim spremljanjem bolnika, z vključevanjem celotne družine, stremimo k zapolnitvi vrzeli in napak v komunikaciji in k boljšem razumevanju in sodelovanju v procesu dela. Le učinkovito celostno reševanje drugačnih potreb pri bolnikih z redkimi dednimi boleznimi vodi v spremembe v strategiji obravnave posameznika in tudi v sami organizaciji.

Področje koordinatorja, opredelitev njegove vloge in pomena pri obravnavi bolnikov je v zdravstvu malo raziskano, sploh na področju redkih bolezni. Razumevanje vloge koordinatorja pri obravnavi bolnikov z redkimi dednimi sindromi za raka moramo v prihodnosti še podrobneje definirati ter proučiti njegovo vlogo in učinke na zdravstveno obravnavo in izide zdravljenja. Usposabljanje in izobraževanje koordinatorja je ključnega pomena za doprinos k boljši praksi. Oseba v vlogi koordinatorja mora biti natančna, odgovorna, z veščiniami dobre komunikacije in organizacije procesa dela. Pomembno je, da bolnikom nudi varnost, podporo in jim zna prisluhniti.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



**ERN
GENTURIS**

With every diagnosis
we can help an entire family



**Doc. dr. Barbara Perić, dr. med.,
spec. splošne kirurgije**

Oddelek za onkološko kirurgijo, Onkološki inštitut Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani

METRO MAPPING V SLUŽBI LI FRAUMENI; OBLIKOVANJE STORITEV Z NAMENOM PERSONALIZACIJE KLINIČNE POTI

POVZETEK

Sindrom Li Fraumeni je redka oblika dednega tveganja za razvoj različnih rakov. Najpogosteje se patogena različica gena *TP53* deduje avtosomno dominantno. Zarodne patogene različice gena pri nosilcih zvečajo tveganje za pojav kostnega sarkoma, sarkomov mehkih tkiv, raka dojke, tumorjev centralnega živčevja, limfomov/levkemije in raka nadledvičnice pred 45 letom starosti. Sindrom potrdimo z genskim testiranjem, nosilce patogene različice gena *TP53* pa vključimo v program genskega svetovanja in presejanja. V sklopu presejalnega programa zdravim osebam z visokim tveganjem za pojav tumorjev svetujemo ustrezne kontrolne preglede in slikovno diagnostiko. Soočanje s sindromom in predlaganim presejanjem posameznika in svojce postavlja pred kup zahtevnih odločitev. Personaliziran pristop s pomočjo novih orodij bi lahko olajšal osebam z Li Fraumeni, njihovim svojcem in klinikom načrtovanje, upravljanje in razumevanje poti oskrbe. V prispevku je predstavljen Li Fraumeni sindrom in možnost personalizirane rabe modela Metro Mapping.

UVOD

Frederick Li in Josepf Fraumeni sta značilnosti sindroma Li Fraumeni opisala 1969, zarodne mutacije gena *TP53* pa so bile pri osebah s sindromom prvič opisane 1990. Gen nosi zapis za beljakovino p53,



ki v celici deluje kot varuh genskega zapisa. Pri osebah s patogeno različico gena je funkcija p53 okrnjena, to pa vpliva na popravilne mehanizme dednega materiala, apoptozo in celični metabolizem. Somatska sprememba gena in beljakovine je eden prvih dogodkov, ki vodijo v nastanek tumorske celice številnih rakov. Somatske spremembe se, za razliko od zarodnih, ne prenašajo na potomce.

V družinah z zarodno patogeno različico *TP53* lahko odkrijemo številne bolnike z raznolikimi raki, kot so sarkomi mehkih tkiv, kostni sarkomi, rak nadledvičnice, maligni tumorji centralnega živčevja, rak dojke. Bolniki lahko zbolijo že v zgodnjih otroških letih, najpogosteje pa pred 45 letom starosti. Bolnice z rakom dojke pogosto zbolijo pred 31 letom starosti, kar je bolj zgodaj celo v primerjavi z drugimi znanimi sindromi, ki zvečajo tveganje za rak dojke. Prav zato nosilce patogenih različic gena najpogosteje odkrijemo med otroci z rakom in med mladimi ženskami z rakom dojke. Družinska anamneza nam pri tem sindromu ni vedno v pomoč, saj mladi bolniki in bolnice pogosto ne navajajo sorodnikov z rakom.

Omenjeni najpogosteje odkriti raki in družinska anamneza raka so bili v preteklosti poimenovani Chompret kriteriji prepoznavne sindroma Li Fraumeni. Z leti pa je postalo jasno, da se sindrom lahko izrazi mnogo bolj raznoliko kot so sprva domnevali, zato je morda bolj smiselna raba poimenovanja sindrom z zarodno obliko *TP53* povezanih rakov (angl. *heritable TP53-related cancer (hTP53rc) syndrome*).

Pri nosilcih patogene različice gena se slednji izrazi v 80 odstotkih do 70 leta starosti. Različni raki se pri nosilcih pojavljajo v določenih življenjskih obdobjih. Za otroško in zgodnje najstniško obdobje so značilni rak nadledvičnice, rabdomiosarkom in meduloblastom centralnega živčevja. Nekoliko starejši najstniki in odrasli zbolijo pogosteje za kostnimi sarkomi, sarkomi mehkih tkiv, rakom dojke, levkemijo, glioblastomom, kolorektalnim in pljučnim rakom. Po 50 letu starosti sta najpogostejša rak trebušne slinavke in rak prostate. Chompret kriterije so zato posodobili.

Prav tako je bilo potrebno posodobiti način določanja patogene variante *TP53*. Sodoben način določanja patogenih različic genov pri posameznikih z visokim tveganjem izvajamo s sekvenciranjem naslednje generacije (angl. *next generation sequencing, NGS*). To omogoča pregled nabora več genov, ki jih povezujemo z določenim rakom. Tako so bili odkriti nosilci patogene različice *TP53* tudi



v primerih, ko sama diagnoza ali družinska anamneza na to nista kazali. Določanje *TP53* ponudimo tudi vsem sorodnikom nosilca patogene različice v prvem kolenu sorodstva in staršem otroka, ki ima sorodnika s potrjeno patogeno različico in diagnozo raka v otroštvu, ali pa so se v družini nosilca pojavljali raki v otroštvu.

Potrjena patogeneza različice *TP53* je za številne nosilce in njihove sorodnike šele prvi korak na poti obravnave.

PRESEJANJE OSEB Z VISOKIM TVEGANJEM

Evropska referenčna mreža za osebe z redkimi dednimi sindromi z rakom GENTURIS je v zadnjem letu prenovila priporočila namenjena nosilcem patogene različice *TP53*. Da bi osebam z visokim tveganjem za pojav raka omogočili zgodnje odkritje bolezni in pravočasno zdravljenje, jih je smiselno po opravljenem genetskem posvetu in testiranju vključiti v ustrezen presejalni program. Ta je prilagojen starosti nosilca.

Otrokom se ponudi redne UZ preglede trebušne votline, kasneje v življenju temu dodamo MRI slikanje celega telesa in glave. Ženskam po 20. letu starosti poleg tega svetujemo MRI slikanje dojk, vsem odraslim pa tudi kolonoskopijo. Redno presejanje s pomočjo MRI je smiselno opravljati v ustanovah z ustrežno opremo in izkušenimi specialisti radiologije. Poleg diagnostike sočasno opravljamo tudi klinične preglede oseb.

Tako klinični pregledi kot slikovna diagnostika si sledijo v 6-mesečnih presledkih. S pregledi in diagnostiko pričnemo že v otroštvu oziroma takoj, ko potrdimo prisotnost patogene različice gena.

Soočanje osebe ali sorodnikov, staršev z novico o prisotnosti patogene različice *TP53* in posledicami te najdbe, je lahko stresno. Pojavijo se številna nova vprašanja, sprejeti je potrebno pomembne odločitve in ustrezno prilagoditi način življenja, ki bo omogočal sledenje priporočilom strokovnjakov. Poleg tega nekatera priporočila zahtevajo ustrezen individualen pristop, upoštevajoč želje in pričakovanja osebe, kot je na primer predlog preventivne odstranitve dojk.

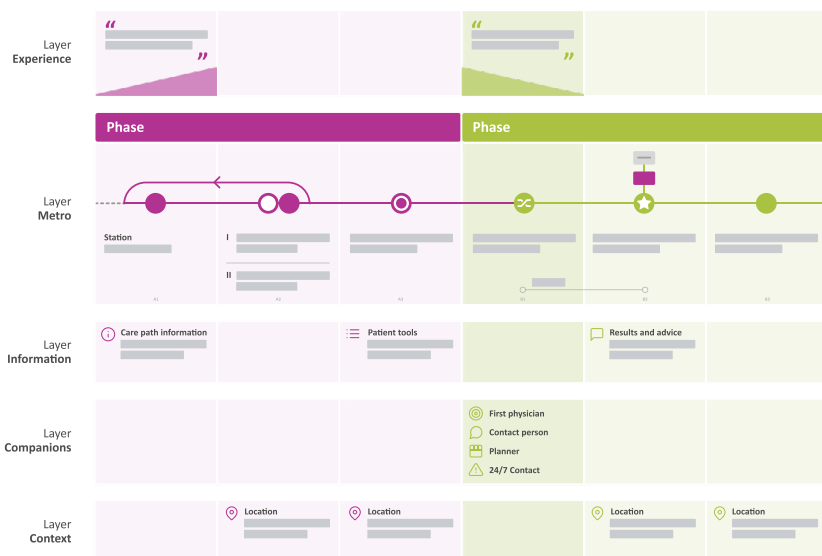
Genetsko svetovanje, ki ga izvede klinični genetik, vsebuje vse elemente individualne obravnave. Podoben pristop je smiseln tudi tekom presejanja in morebitnega zdravljenja.



Metro Mapping model je razvila nizozemska oblikovalka in bolnica z rakom dojke, ki je sprva spremljala svojega moža med obravnavo raka trebušne slinavke, nato pa se soočila še z lastno boleznijo. V času obeh zdravljenj je imela možnost kritične presoje postopkov in obravnav, obenem pa beleženja lastnih in moževih stisk in dvomov. Oblikovan personaliziran pristop naj bi bolnikom z rakom ali visoko ogroženim osebam, vključenim v presejalne programe, omogočil večjo mero individualne obravnave z vključevanjem osebnih izkušenj in možnostjo odločanja ob sočasni ustrezni multidisciplinarni obravnavi.

METRO MAPPING

V osnovi si je oblikovalka zamislila obravnavo onkološkega bolnika kot postaje podzemne železnice, kjer ima potnik na vsaki posamezni postaji možnost odločitve, ali bo pot nadaljeval ali ne in za katero smer se bo odločil.



Slika 1: Metro Mapping shema personalizirane obravnave onkološkega bolnika (Vir: Metro Mapping Foundation)



Podobno kot potnik se bolnik z rakom sooča s številnimi odločitvami, ki jih mora sprejeti med obiski onkologov različnih strok in drugega zdravstvenega osebja. Od določenih odločitev je lahko nadaljnji pristop obravnave v Metro Mapping shemi prikazan kot nadaljnja pot. Vsak pristop je označen z določeno barvo, vsaka točka odločitev pa s posebnim znakom, kot prikazuje slika 1.

Oblikovalski pristop omogoča prikaz petih nivojev obravnave. V prvem nivoju (angl. *Layer Experience*) beležimo izkušnje v času zdravljenja. V drugem (angl. *Layer Metro*) beležimo ključne dogodke samega zdravljenja. V tretjem nivoju (angl. *Layer Information*) beležimo informacije, izmenjane med bolnikom, svojci, zdravstvenimi delavci, ki so vplivale na sprejete odločitve. V četrtem nivoju (angl. *Layer Companions*) je prostor za beleženje udeleženih zdravstvenih delavcev in kontaktnih števil/naslovov, v petem (angl. *Layer Context*) pa zapisujemo okolje, v katerem zdravljenje poteka.

V posamezne nivoje dodajamo predvidene simbole ali tekst in tako gradimo bolnikovo individualno pot oskrbe. Uporabljamo lahko prostodostopen računalniški program ali pa natisnjeno obliko poti oskrbe. Trenutno je Metro Mapping na voljo v angleščini in nizozemščini, v kratkem bo sledila še nemščina in drugi evropski jeziki.

Namen vizualizacije poti oskrbe je njeno izboljšanje, ne zgolj s prikazom dogajanja, temveč tudi z vključevanjem skupnega odločanja bolnika (angl. *patient shared decision making*) z zdravstvenim osebjem in multidisciplinarnega pristopa k zdravljenju.

Metro Mapping model sodi pod okrilje Metro Mapping Fundacije in je del projekta 4D PICTURE, ki ga financira evropska unija iz raziskovalnega programa Obzorje (European Union's Horizon Research and Innovation Program under grant agreement NO 101057332). Tako fundacija, kot v določenem delu tudi projekt 4D PICTURE, sta namenjena izboljšanju poti oskrbe bolnikov.

ZAKLJUČEK

Personalizirana pot oskrbe, z vključevanjem možnosti skupnega odločanja bolnika (skupaj s svojci), in multidisciplinarna obravnava, z upoštevanjem vseh aspektov bolnikovih potreb, je realnost in prihodnost onkološkega zdravljenja. Ker je tveganje za pojav raka pri



nosilcih patogenih različic gena *TP53* višje kot v splošni populaciji, so te osebe vključene v presejalne programe, ki se izvajajo pogosto znotraj multidisciplinarnih onkoloških ustanov. Grajenje poti oskrbe oziroma diagnostike v primeru presejanja s pomočjo Metro Mapping bi tem osebam omogočilo optimalno personalizirano multidisciplinarno obravnavo. Tako ne bi zagotovili zgolj visokega nivoja obravnave, temveč bi ponudili odgovore na morebitna vprašanja, stiske in dvome oseb z visokim tveganjem in njihovih svojcev.

LITERATURA

1. Frebourg T, Bajalica Lagercrantz S, Oliveira C, Magenheimer R, Evans DG; European Reference Network GENTURIS. Guidelines for the Li-Fraumeni and heritable *TP53*-related cancer syndromes. *Eur J Hum Genet*. 2020 Oct
2. Rocca V, Blandino G, D'Antona L, Iuliano R, Di Agostino S. Li-Fraumeni Syndrome: Mutation of *TP53* Is a Biomarker of Hereditary Predisposition to Tumor: New Insights and Advances in the Treatment. *Cancers (Basel)*. 2022 Jul
3. Olivier M, Goldgar DE, Sodha N, Ohgaki H, Kleihues P, Hainaut P, Eeles RA. Li-Fraumeni and related syndromes: correlation between tumor type, family structure, and *TP53* genotype. *Cancer Res*. 2003 Oct
4. ERN GENTURIS [spletna stran na internetu]. Nijmegen: Radboud university medical center - ERN GENTURIS; 2023 [pridobljeno 3. 1. 2024]. Dostopno na: <https://www.genturis.eu/>.
5. Metro Mapping Foundation [spletna stran na internetu]. Deventer: Metro Mapping Foundation; 2023 [pridobljeno 3. 1. 2024]. Dostopno na: <https://metromapping.org/>.



Simona Hotujec, mag. manag. kak.

Oddelek za onkološko klinično genetiko,
Onkološki inštitut Ljubljana



**Doc. dr. sc., B, Mateja Krajc, dr. med.,
spec. klinične genetike in javnega zdravja**

Oddelek za onkološko klinično genetiko,
Onkološki inštitut Ljubljana

REGISTRACIJA TESTIRANIH IZ DRUŽIN, OBREMENJENIH Z DEDNIM RAKOM, IN VKLJUČEVANJE V EU GENTURIS REGISTER

DRŽAVNI REGISTER TESTIRANIH OSEB IZ DRUŽIN, OBREMENJENIH Z DEDNIM RAKOM

Glede na vedno večji pomen genetike v zdravstvu in s tem tudi v onkologiji, se je že pred leti v slovenskem prostoru pojavila potreba po vzpostavitvi centralne registracije testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom. Želeli smo vzpostaviti bazo podatkov po vzoru drugih razvitih držav v Evropi (Nizozemska, Španija, Danska, Italija, Francija, ...), ki bi omogočila epidemiološke in klinične raziskave na nacionalni ravni. S 1. 1. 2019 je Onkološki inštitut Ljubljana, kjer izvajamo glavnino onkoloških genetskih testiranj v Sloveniji, postal upravljavec državnega Registra testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, kar je stopilo v veljavo z Zakonom o spremembah in dopolnitvah Zakona o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (Uradni list RS št. 31/2018).



Register testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, omogoča ciljano presejanje na podlagi genetskih izvidov v družini. Register vključuje podatke o osebah, testiranih na prisotnost patogenih različic v genih, odgovornih za dedne sindrome rakavih bolezni, in se vodi zaradi:

- odkrivanja visoko ogroženih posameznikov in njihovih krvnih sorodnikov z dednimi okvarami ter
- učinkovitejšega genetskega testiranja, preprečevanja zbolevanja in zgodnjega odkrivanja raka.

Podatki, ki se smejo beležiti v registru skladno z zakonodajo, so:

1. Osebni podatki o pacientu: ime in priimek, rojstni priimek, EMŠO, ZZZS številka zdravstvenega zavarovanja, spol, datum rojstva, CRP spremembe (generalni status, datum, tip in grupa dogodka), stalno in začasno prebivališče, relevantni socialno-ekonomski podatki, datum in kraj smrti.
2. Podatki o osebnem zdravniku: ime, priimek, šifra zdravstvenega delavca (NIJZ), ZZZS številka osebnega zdravnika ter naziv, šifra izvajalca (NIJZ), ZZZS številka in naslov izvajalca zdravstvene dejavnosti osebnega zdravnika.
3. Podatki iz družinske in osebne anamneze: družinsko drevo: število krvnih sorodnikov z rakom, število zdravih krvnih sorodnikov, diagnoze raka in starost ob diagnozi ter vse druge značilnosti, ki opredeljujejo sum na sindrom dednega raka.
4. Genetski test: datum, vrsta testa in izvajalec (naziv, šifra izvajalca (NIJZ), ZZZS številka in naslov).
5. Genetski izvid (po ustrezni klasifikaciji): podatek o patogeni različici v genu (gen, mesto, vrsta različice), podatek o prisotnosti UV, negativen izvid.
6. Priporočilo testirancu glede presejanja za dedne rake, ki ga izda multidisciplinarni tim.

Register testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, je namenjen obdelovanju podatkov o incidenci dednega raka, prevalenci in preživetju bolnikov, spremljanju, načrtovanju in vrednotenju onkološkega varstva, na podlagi katerih se bodo lahko izvajale epidemiološke in klinične raziskave.



Cilji Registra testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, so:

1. aktivno prepoznavati družine z dednimi raki, kar bi zagotavljalo enakovredno obravnavo vsem državljanom Republike Slovenije,
2. vključevati zelo ogrožene za nastanek raka v prilagojene državne presejalne programe,
3. zagotavljati stalno spremljanje zelo ogrožene populacije in
4. možnost vključevati se v raziskovalne programe in s tem pridobivati populacijske podatke zaradi optimizacije preventivnih ukrepov glede na slovensko populacijsko genetsko statistiko.

Za namen registracije je bila razvita aplikacija Register genetskih bolezni, ki jo uporabljamo na Oddelku za onkološko klinično genetiko na Onkološkem inštitutu Ljubljana. Aplikacija je postala tudi nepogrešljivo orodje za spremljanje posameznikov v okviru Ambulante za onkološko genetsko svetovanje in testiranje, saj omogoča celovit vpogled v obravnavo posameznika in članov njegove družine.

Do 31. 12. 2022 smo v register vpisali 13.125 posameznikov iz 8.508 družin, ob tem pa registrirali 3.027 posameznikov z vsaj eno patogeno različico v genu. Najpogostejše so bile odkrite patogene različice v genih BRCA1, BRCA2 in CHEK2, ki povečujejo možnost za razvoj raka na dojkah in/ali jajčnikih. V letu 2024 bo izšlo podrobno poročilo Registra testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, za obdobje od začetka delovanja Ambulante za onkološko genetsko svetovanje in testiranje pa do konca leta 2022. Poročilo bo objavljeno tudi na spletnih straneh Onkološkega inštituta Ljubljana.

EVROPSKI GENTURIS REGISTER

Za bazo podatkov pa se ne trudimo samo v Sloveniji, temveč tudi na ravni Evropske unije. Onkološki inštitut Ljubljana je od leta 2017 polnopravni član Evropske referenčne mreže za redke bolezni in sicer za področje dednih redkih rakov (angl. *European Reference Network for all patients with one of the rare genetic tumour risk syndromes – ERN GENTURIS*). Evropska referenčna omrežja (ERN) so mreže zdravstvenih strokovnjakov za redke bolezni po vsej Evropi, ki skupaj podpirajo bolnike z redkimi boleznimi, ERN GENTURIS pa je evropska referenčna mreža, namenjena vsem pacientom, ki so



nosilci enega od dednih sindromov za razvoj tumorjev. Koordinira ga univerza Radboud iz Nijmegen, Nizozemska, in povezuje več centrov različnih evropskih držav.

Cilji Evropske referenčne mreže ERN GENTURIS so:

- izboljšati identifikacijo ljudi, ki živijo s sindromom genetskega tveganja za razvoj raka;
- zmanjšati variabilnost v kliničnih praksah in izidih zdravljenja;
- razvoj z dokazi podprtih kliničnih smernic;
- razvoj in uporaba registrov bolnikov, biobank in rezultatov raziskovalnih študij;
- definirati poti zdravljenja, ki bodo omogočale boljši dostop do mednarodnega specialističnega kliničnega znanja za paciente in njihove družine, ki živijo po vsej Evropski skupnosti.

V sklopu uresničitve teh ciljev je bila razvita spletna platforma - register GENTURIS pacientov. Sodelovanje članov mreže ERN GENTURIS je v GENTURIS registru obvezno. Namen oz. cilji ERN GENTURIS registra so:

- zagotoviti trajnostno uporabniku prijazno in interoperabilno spletno platformo, ki bo olajšala standardizirano registracijo podatkov pacientov s sindromom genetskega tveganja za razvoj raka in izmenjavo podatkov po Evropi;
- ustvariti edinstven vir podatkov z velikim številom pacientov s sindromom genetskega tveganja za razvoj raka oz. s sumom na sindrom genetskega tveganja za razvoj raka;
- omogočiti osnovne in klinične raziskave GENTURIS področja na evropskem nivoju;
- pospešiti ustvarjanje novega znanja o GENTURIS.

Pacienti s sindromom genetskega tveganja za razvoj raka so v okviru ERN GENTURIS razdeljeni v štiri tematske skupine: nevrobromatoze, Lynch sindrom in polipoze, dedni rak dojke in/ali jajčnikov ter drugi redki dedni raki.

Vsaka tematska skupina ima definirane vključitvene kriterije za GENTURIS register, ki temeljijo na indikacijah za onkološko genetsko obravnavo. Vključitveni kriteriji se delijo v dve skupini:

- I. posamezniki z dokazano genetsko predispozicijo za razvoj raka, t. j. z dokazano patogeno oz. verjetno patogeno različico gena, povezano s tematsko skupino ALI



II. posamezniki, pri katerih obstaja utemeljen sum na genetsko predispozicijo za razvoj raka.

V GENTURIS register na Oddelku za onkološko klinično genetiko vključujemo posameznike, ki so na podlagi veljavnih indikacij napoteni na obravnavo v Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje in testiranje. Vključitev v register je prostovoljna in temelji na podpisnem soglasju posameznika, posredovani podatki pa so pseudoanonimizirani.

Minimalni nabor podatkov, ki jih beležimo v GENTURIS register:

- izpolnjevanje vključitvenih kriterijev,
- identifikacijski podatki (pseudonim, leto rojstva, spol in država),
- podatki o pacientu (status, leto smrti/izgube kontakta, datum zadnjih zabeleženih kliničnih podatkov, razpoložljivost podatkov (diagnostičnih, kliničnih ipd.), kolonoskopija, razpoložljivost biološkega materiala),
- informirano soglasje (da/ne),
- ustanova, ki posameznika vključuje, odgovorni zdravnik in datum registracije,
- prvi kontakt s posameznikom, starost ob prvih simptomih,
- sindrom redkega raka (po ORDO nomenklaturi), ali je posameznik prvi v družini v obravnavi oz. sorodstvena vez s prvim, ki je bil v družini obravnavan pri nas,
- maligne diagnoze po ICD-O, starost ob diagnozi, izvid potrjene diagnoze,
- klinične karakteristike (nemaligne diagnoze po HPO klasifikaciji, starost ob diagnozi, izvid potrjene diagnoze, odsotnost kliničnih znakov, značilnih za določen sindrom (nemalignih) po HPO klasifikaciji),
- genetika - zarodne patogene različice v genih (izvid genetskega testiranja, vrsta testiranja, prisotnost različice razreda 3-5, zgradba genoma, gen, različica, vrsta različice, zigotnost različice, prisotnost mozaicizma, razred različice, povezava med najdeno različico in simptomi),
- družinska anamneza (sorodniki v prvem in drugem kolenu s solidnim tumorjem, starostna skupina ob diagnozi).



V GENTURIS register lahko posredujemo podatke oseb:

1. ki obiščejo Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje in testiranje in zadostujejo vključitvenim kriterijem, po podpisnem soglasju, saj je vključitev prostovoljna;
2. ki so bile v preteklosti obravnavane v ambulantni in ustrezajo vključitvenim kriterijem, v kolikor s pisnim soglasjem v to privolijo;
3. ki so pokojne, v kolikor ustrezajo vključitvenim kriterijem, in za časa življenja niso prepovedale uporabe svojih zdravstvenih podatkov v raziskovalne namene.

Skupno je v GENTURIS registru od oktobra do novembra 2023 registriranih 543 posameznikov iz 8 držav Evropske unije. Na Oddelku za onkološko klinično genetiko smo jih v tem času registrirali 20.

V teku je prilagoditev slovenskega Registra testiranih oseb iz družin, obremenjenih z dednim rakom, tako da bo možno avtomatično pretakanje podatkov v GENTURIS register. Na ta način se bomo izognili dvojni registraciji posameznikov. GENTURIS register že predvideva takšno možnost po vnaprej določenem protokolu ter ob upoštevanju GDPR uredbe, ki omogočata zaščito in varnost občutljivih osebnih podatkov.

Z bazo podatkov, ki nastaja v slovenskem in evropskem registru, želimo omogočiti raziskave, ki bodo proučevale, kako lahko izboljšamo diagnostiko in zdravljenje, omogočimo visoko kakovostno zdravstveno obravnavo nosilcev dedne predispozicije za razvoj tumorjev in izboljšamo znanje o dedni predispoziciji za razvoj tumorjev. Raziskave na podlagi podatkov, vključenih v registre, predstavljajo velik doprinos k razvoju z dokazi podprtih smernic, zmanjšanju variabilnosti v kliničnih praksah in izidih zdravljenja ter kakovostnejši obravnavi pacientov s sindromom genetskega tveganja za razvoj raka.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



**ERN
GENTURIS**

With every diagnosis
we can help an entire family



VIRI:

1. Spletna stran ERN GENTURIS, dostop 08.01.2024, <https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html>
2. Spletna stran GENTURIS registra, dostop 8.1.2024, <https://genturis-registry.eu/menu/main/app-ern-genturis/>
3. GENTURIS registry protocol, Version 1.1, The European registry for genetic tumour risk syndromes, European Union's Health Programme (2014-2020)
4. User manual GENTURIS registry, Version 01.3.1, The European registry for genetic tumour risk syndromes, European Union's Health Programme (2014-2020)



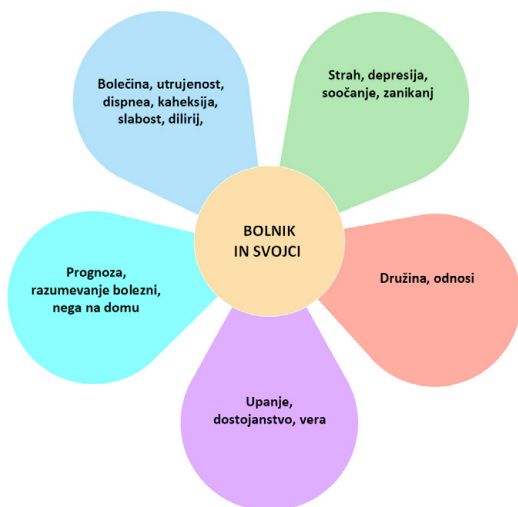
Mag. Mateja Lopuh, dr. med.

Center za interdisciplinarno zdravljenje bolečine
in paliativno oskrbo, Splošna bolnišnica Jesenice

KRHKOST ŽIVLJENJA Z REDKO BOLEZNIJO — DODANA VREDNOST PALIATIVNE OSKRBE

UVOD

Paliativna oskrba je pristop v obravnavi bolnika z neozdravljivo, kronično, v času napredujočo boleznijo, zaradi katere bolnik umre. Namenjena je izboljšanju kakovosti življenja bolnika ob smotrnem načrtovanju terapevtskih posegov, upoštevanju bolnikovih vrednot in virov moči, prepoznavi bolnikovega socialnega okolja in bolniku pomembnih bližnjih ter zgodnjemu naslavljanju psiholoških in bivanjskih stisk, ki lahko pomembno zaznamujejo življenje bolnika in njegovih bližnjih (slika 1).





Ne glede na vse napore, ki so vloženi v učenje in osveščanje o pravilnem pomenu paliativne oskrbe in v prepoznavo dobrobiti tega pristopa, je še vedno najpogostejše prepričanje, da je paliativna oskrba povezana z zadnjim obdobjem življenja in s pripravo na dobro smrt. Tako jo pogosto zamenjujejo oz. povezujejo z evtanazijo in pogovor o paliativnem pristopu bolniki in svojci neredko razumejo kot »odpis« oz. dejstvo, da se z njimi ne da narediti nič več in je edino smiselno, da se čim prej pripravijo na smrt.

Dejstvo pa ostaja, da dobra paliativna oskrba lahko podaljša življenje in izboljša tudi njegovo kakovost, saj zgodaj naslavlja bolnikove stiske in ga usmerja k iskanju rešitev. Dobra podpora svojcem pa preprečuje njihovo izgorevanje, jih opolnomoči, da so kos izzivom, ki jih prinaša bolezen in razbremeni, kadar so potrebni počitka.

Redke bolezni imajo večinoma vse značilnosti paliativnih bolezni: za skoraj 95 % vseh že prepoznanih redkih bolezni vzročno zdravljenje ni možno – neozdravljive bolezni, s časom se bolezni slabšajo, potekajo skozi daljše časovno obdobje in bolnik umre zaradi zapletov bolezni (slika 2).

Opredelitev paliativne bolezni



Bolniki in njihovi bližnji potrebujejo paliativni pristop od diagnoze dalje. Glede na kompleksnost stanj in različne starosti, v katerih obolevajo bolniki, je načrtovanje paliativne oskrbe potrebno zagotoviti za skoraj vse medicinske specialnosti in vsa starostna obdobja. Posebnost paliativnega načrtovanja pri bolnikih z redkimi



boleznimi je vezano tudi na prehode med različnimi specialisti in, upošteva je dobro medicinsko podporo, tudi med otroško in odraslo populacijo /menjava kliničnih struktur/.

Sočasno je potrebno pri načrtovanju paliativne oskrbe pri bolnikih z redkimi boleznimi vedno upoštevati, da je možno, da se razvije zdravilo za gensko okvaro in da se bo potek bolezni lahko spremenil. Stopnja paliativnosti neke bolezni se lahko tako spremeni glede na razvoj genskih tehnologij.

Paliativni pristop je lahko osnoven – temeljni ali specialistični. Prvega zagotavljajo vsi lečeči specialisti in zajema osnovne informacije o bolezni, pričakovane okvare in njihove posledice, možnost vzročnega zdravljenja, možnosti obvladovanja bolezni, analiza bolnikove socialne mreže in iskanje oblik pomoči v domačem okolju oz. nameščanju v inštitucijo, prepozna bolnikovega načina soočanja z boleznijo, odnosov z njemu pomembnimi bližnjimi in časovno načrtovanje mejnikov, ki jih bolnik kljub bolezni lahko doseže. Smiselno je, da imajo ekipe strokovnjakov, ki se ukvarjajo z bolniki z redkimi boleznimi, na voljo tudi strokovnjaka z znanjem paliativne oskrbe, da ga lahko pravočasno vključujejo v obravnavo.

Specialistični paliativni pristop potrebuje približno 20 % bolnikov, ki imajo zaradi svoje bolezni tako kompleksne težave, da potrebujejo bolj specifične ukrepe za obvladovanje simptomov, zahtevne psihološke in socialne intervencije, se težko soočajo s samim potekom bolezni, potrebujejo številne intervencije in usmerjene pogovore in niso sposobni sodelovati v procesih sprejemanja pomembnih odločitev. Specialistične paliativne enote za bolnike z redkimi boleznimi naj imajo na voljo tudi konzultante za redke bolezni, v primeru pojava nepričakovanih simptomov, ki bi bili lahko vzročno zdravljeni in zaradi seznanjanja z novimi možnostmi zdravljenja.

ZNAČILNOSTI BOLNIKOV Z REDKIMI BOLEZNIMI

Redke bolezni so v primerjavi z ostalimi boleznimi redke, vendar, združene v skupino, prizadevajo vseeno pomemben del populacije. Njihova prevalenca je 0,5 - 7 na 10.000 prebivalcev. Prepoznanih je vsaj 7.500 različnih bolezni. Pogostejše so med nevrološkimi in rakavimi obolenji. Redki raki predstavljajo 25 % vseh rakavih obolenj in so vzrok za 25 % smrti med smrtmi, povezanimi z rakom. Primeri nevroloških redkih bolezni so npr. amiotrofična lateralna skleroza,



Duchenova mišična distrofija ali Huntingtonova bolezen. Bolezni se lahko začnejo v otroštvu ali pa v odrasli dobi.

Zaradi redkosti bolezni lahko dolgo ostanejo neprepoznane in že diagnostika sama lahko izčrpa bolnika. Bolniki in njihovi bližnji so soočeni z nejasno prognozo, majhnimi možnostmi za zdravljenje, pomanjkanjem pomoči v domačem okolju ali inštituciji in pomembnimi spremembami v načinu življenja.

Pogosto navajajo strah, depresijo, izolacijo, pomanjkljive informacije in odsotnost odkritega pogovora. Soočeni so z dejstvi, ne pa z možnostmi. Svojci so zaradi pomanjkanja drugih oblik pomoči prisiljeni sprejeti različne vloge, od koordinatorja oskrbe, raziskovalca možnosti zdravljenja, odločevalca in zagovornika bolnika. Neredko naletijo na odklonilen in omalovažujoč odnos zdravstvenih delavcev v smislu, kaj sploh pričakujejo od njih. Skrb za bolnika ima lahko visoko ceno za oskrbovalce. Pogosto se zdi samoumevno, da vse svoje načrte, upe in svojo prihodnost usmerijo v skrb za bolnika. V dolgotrajni oskrbi tako zamudijo svoje lastne priložnosti in ne uresničijo svojih potencialov, kar pogosto vodi v zagrenjenost, razočaranje in žalost. Stalno so razpeti med upanjem, da bo bolezen obvladana, in strahom, kaj bo prineslo naslednje poslabšanje. Z napredovanjem bolezni se povečuje tudi zahtevnost oskrbe in svojci pogosto postanejo negovalci v vlogi medicinskega osebja.

MOŽNOSTI PALIATIVNEGA PRISTOPA V OBRAVNAVI BOLNIKOV Z REDKIMI BOLEZNIMI

Vsak zdravstveni sistem mora na vseh ravneh zagotoviti možnost osnovnega paliativnega pristopa. Smiselno je, da je oblikovan enoten sistem paliativne oskrbe, ki jasno določa, kakšne storitve so zagotovljene. Organizacijski vidiki so lahko enotni, vsebine pa so prilagojene posamezni redki bolezni glede na njen pričakovani potek, starostni skupini bolnika in potrebam svojcev, ki zanj skrbijo. Poleg medicinskega dela je potrebno razvijati sistem dolgotrajne oskrbe, prilagojen potrebam posameznika, ki bo razbremenil svojce kot primarne negovalce in omogočil, da tudi sami izpolnijo svoje ambicije in pričakovanja in niso z boleznijo povsem onespособljeni.

Specialistični paliativni pristop se razvija v obliki bolnišnične dejavnosti, mobilnih enot za pomoč na domu in specializiranih ustanov za dolgotrajno nego, ki omogočajo tudi začasne namestitve, in



ustanov za oskrbo ob koncu življenja. Poudariti velja, da je specialistični nivo paliativne oskrbe novost v večini držav, zato so za zagotavljanje te vrste pristopa včasih potrebne tudi zakonodajne spremembe v organiziranosti zdravstvenih sistemov, uvajanje specializacij za medicinsko negovalno osebje in zahtevno izobraževanje za vse profile strokovnjakov, ki sodelujejo pri oskrbi bolnika.

ZAKLJUČEK

Paliativna oskrba lahko pomembno izboljša kakovost življenja bolnikov in njihovih bližnjih. Pri oskrbi bolnikov z redkimi boleznimi je ob relativnem nepoznavanju pričakovanega poteka bolezni in negotovosti glede prognoze, ta pristop ključen pri sprejemanju terapevtskih odločitev in zagotavljanju občutka varnosti, da bolniki ob soočanju z boleznijo niso sami. Pravilno sestavljene ekipe strokovnjakov za redke bolezni bodo vključevale tudi strokovnjaka za paliativno oskrbo, kakor bodo tudi specialistične paliativne enote potrebovale pomoč strokovnjakov za redke bolezni, sploh v luči vzročnega razreševanja bolezni in simptomov, ki jih obetajo nove možnosti zdravljenja genskih okvar.

LITERATURA

1. Lopes-Juniro LC, Ferraz Faria VE, Lima RAG, s sod. Health policies for rare disease patients: a scoping review. *Int J Environ Res Public Health* 2022;19:15174
2. GlobalGenes: RARE diseases: Facts and statistics:Global Genes, 2015. available on line <https://globalgenes.org/>, pridobljeno na spletu 7. 1. 2024.
3. Adams LS, Miller JL, Grady PA. The spectrum of caregiving in palliative care for serious, advanced rare diseases: key issues and research directions. *J Palliative Med*, 2016;19(7): 698-705.
4. Loggers ET, Prigerson HG. The end-of-life experience of patients with rare cancers and their caregivers- *Rare tumors*, 2014;6: 5281
5. Effiog A. Palliative care for the management of chronic illness:a systematic review study protocol. *BMJ Open*, 2012;2.
6. National Organisation for rare disorders (NORD). Rare Disease Databasa 2022. available on line www.raredisease.org, pridobljeno na spletu 7. 1. 2024.
7. SHire: rare diseases impact report: insights from patients and medical community. Shire, 2013. available on line <https://globalgenes.org/rare-disease-impact-report>, pridobljeno na spletu 7. 1. 2024.



8. Mitsumoto H, Rabkin JG. Palliative care for patients with ALS. Prepare for the worst hope for the best. JAMA, 2007;298:207-216.
9. European Organisation for Rare Diseases: Patients' priorities and needs for rare disease research 2014-2020. EURORDIS, 2011. available on line www.eurordis.org/position-papers, pridobljeno na spletu 7. 1. 2024.
10. Walker C. Recognizing the changing burden of illness in defining terms of chronic illness: a prelude to understanding the changing needs of people with chronic illness. Aust Health Rev, 2011;24:207-14.



DRUGA ŠIRITEV PROGRAMA PRESEJANJA NOVOROJENCEV V SLOVENIJI



**Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.,
specialist pediatrije in subspecialist pediatrične
endokrinologije, diabetologije in bolezni presnove**

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne
bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
v imenu Delovne skupine za program presejanja novorojencev*



**Doc. dr. Barbka Repič Lampret, univ. dipl. kem.,
spec. med. biokem.**

Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
Klinični inštitut za specialno laboratorijsko diagnostiko,
Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
v imenu Delovne skupine za program presejanja novorojencev*



**Izr. prof. dr. Urh Grošelj, dr. med.,
specialist pediatrije**

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne
bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
v imenu Delovne skupine za program presejanja novorojencev*

* Razširjena delovna skupina za program presejanja novorojencev:

**Tadej Avčin, Tadej Battelino, Vanja Čuk, Maruša Debeljak, Ana Drole
Torkar, Tanja Golli, Tinka Hovnik, Primož Kotnik, Tomaž Križnar,
Jernej Kovač, Eva Kozjek, Uroš Krivec, Tanja Loboda, Gašper Markelj,
Gregor Nosan, Damjan Osredkar, Daša Perko, Tina Perme, Marko
Pokorn, Žiga Iztok Remec, Barbka Repič Lampret, Jasna Rodman
Berlot, Gaja Setnikar Kimovec, Karin Šket, Tine Tesovnik, Domen
Trampuž, Blanka Ulaga, Mojca Žerjav Tanšek, Alenka Trampuš Bakija,
Blanka Ulaga; koordinatorja DS: Urh Grošelj in Barbka Repič Lampret.**



IZHODIŠČA

Presejanje novorojencev (NBS) je javnozdravstveni program s ciljem predsimptomatskega odkrivanja otrok s prirojeno boleznijo za preprečitev ali blažitev posledic nezdravljene bolezni. Presejanje se je začelo leta 1963 v ZDA s pomočjo Guthriejevega testa za odkrivanje fenilketonurije (PKU), v Sloveniji pa presejamo novorojence za PKU (od leta 1979) ter kongenitalno hipotirozo (od leta 1981). Kmalu se je NBS razširilo z vključitvijo novih bolezni in sedaj z naborom več 10 VBP poteka v številnih državah po svetu, vendar je v manj razvitih državah nabor presejanih bolezni manjši, ponekod pa se program presejanja novorojencev niti ne izvaja. Ključno vlogo pri razširitvi naborov VBP je imel razvoj tandemske masne spektrometrije (MS/MS), saj s hitrim testom omogoča presejanje za več bolezni hkrati. Številne prirojene bolezni pa za zdaj še ne zadoščajo osnovnim pogojem, ki jim mora bolezen zadostiti za vključitev v programe presejanja – lahko niso klinično izražene, zanje ni učinkovitega zdravljenja ali pa zgodnji prepoznavi bolezni navkljub potek bolezni ni bistveno izboljšan. Centri oz. države, ki presejanje izvajajo, tako oblikujejo različne nabore VBP, za katere presejajo. Kot osnova za izbor VBP vključenih v NBS se navadno uporabljajo kriteriji, ki sta jih postavila Wilson in Jungner leta 1968. Kriteriji so bili postavljeni v času, ko so z eno preiskavo določali le eno bolezen. Novejše metode genomike in metabolomike pa omogočajo sočasno presejanje za več bolezni iz istega vzorca. Z razvojem novih metod in tehnik za prepoznavanje bolezni je bilo tako potrebno kriterije spremeniti oz. jih dopolnjevati. Vse bolj postaja pomembno, da država za zagotavljanje zdravstvene koristi vseh otrok prevzema aktivno skrb, saj so v pediatrični dobi programi presejanja ključni za doseg tega cilja. Populacijski presejalni programi v pediatriji so bili prepoznani kot eden največjih dosežkov na področju javnega zdravja in pediatrije.

ŠIRITEV PROGRAMA PRESEJANJA

Poleg presejanja fenilketonurije in kongenitalnega hipotiroidizma zadnjih šest let program NBS v Sloveniji vključuje dodatnih 17 vrojenih bolezni presnove, ki jih odkrivamo z metodo MS/MS in





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

Odvzem vzorcev poteka v vseh slovenskih porodnišnicah, kjer zdravstveno osebje novorojencu 48–72 ur po rojstvu odvzame nekaj kapelj krvi, običajno iz otrokove pete ali iz vene. Kri nane-sejo na posebno kartico s filtrirnim papirjem in pošljejo v laboratorij UKC Ljubljana. Začetna laboratorijska diagnostika v okviru programa NBS in potrditvena diagnostika z najsodobnejšo genetsko diagnostiko z metodo sekvenciranja naslednje generacije potekata na Kliničnem inštitutu za specialno laboratorijsko diagnostiko Pediatrične klinike UKC Ljubljana (za prirojeno hipotirozo pa v letu 2024 še na Kliniki za nuklearno medicino UKC Ljubljana, ko je predvidena skupaj s širitvijo programa tudi predaja tega dela programa na Pediatrično kliniko UKC Ljubljana). Klinična obravnava otrok v okviru potrditvene diagnostike in nadaljnje spremljanje otrok, ki jih odkrijemo s programom NBS, pa se trenutno izvaja le na KO za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni Pediatrične klinike UKC Ljubljana. Po širitvi pa bodo potrditvene diagnostične teste in nadaljnje spremljanje posameznih skupin otrok, odkritih v okviru programa NBS, poleg zgoraj naštetih, izvajali tudi drugi pristojni oddelki Pediatrične klinike UKC Ljubljana: KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, KO za otroško alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo ter Služba za pljučne bolezni. Program presejanja novorojencev pa bo hkrati umeščen med aktivnosti



Centra za redke bolezni Pediatrične klinike UKC Ljubljana. Pripravljena je, v sodelovanju s programom ZDAJ in NIJZ, tudi zgibanka z informativnim gradivom o programih presejanja novorojencev, ki jo bodo prejeli vsi bodoči starši, ter dopolnitev ustreznih zakonskih podlag tako, da bodo te še nadalje omogočale nemoteno izvajanje presejalnih programov ter s tem zagotavljali največjo zdravstveno korist za vse novorojence v Sloveniji.

ZAKLJUČKI

Predsimptomatska prepoznava prirojenih bolezni, ki jo v nekaterih primerih omogoča le populacijsko presejanje novorojencev, je pogoj za preprečevanje obolevnosti in umrljivosti oseb s prirojenimi motnjami. Zadnjih šest let je bil program presejanja, ob predhodnih dveh, razširjen za dodatnih 17 vrojenih bolezni presnove, ki jih odkrivamo z metodo tandemske masne spektrometrije in potrditveno genetsko diagnostiko. V letošnjem letu pa že načrtujemo drugo širitev presejanja novorojencev na SMA, POI, CF in KAH. Po predvideni širitvi v letu 2024 predvidevamo potrebo po kasnejših nadaljnjih rednih širitvah programa presejanja na še večji nabor bolezni, glede na strokovno utemeljenost in mednarodne smernice.

LITERATURA

1. Burgard P, Rupp K, Lindner M, Haege G, Rigter T, Weinreich SS, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 - From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance. *J Inherit Metab Dis.* 2012;35(4):613-625.
2. Burgard P, Rupp K, Lindner M, Haege G, Rigter T, Weinreich SS, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 - From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance. *J Inherit Metab Dis.* 2012 Jul;35(4):613-25.
3. Cornel M, Rigter T, Weinreich S, Burgard P, Hoffmann GF, Lindner M, et al. A framework to start the debate on neonatal screening policies in the EU: An Expert Opinion document. *Eur J Hum Genet* 2014;22(1):12-17.
4. Groselj U, Tansek MZ, Smon A, Angelkova N, Anton D, Baric I, et al. Newborn screening in southeastern Europe. *Mol Genet Metab* 2014;113(1-2):42-45.



5. Koracin V, Loeber JG, Mlinaric M, Battelino T, Bonham JR, Groselj U; COVID-NBS ISNS global network. Global impact of COVID-19 on newborn screening programmes. *BMJ Glob Health*. 2022 Mar;7(3):e007780.
6. Loeber JG, Burgard P, Cornel MC, Rigter T, Weinreich SS, Rupp K, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1 - From blood spot to screening result. *J Inher Metab Dis*. 2012;35(4):603–611.
7. Mlinaric M, Bonham JR, Kožich V, Kölker S, Majek O, Battelino T, Torkar AD, Koracin V, Perko D, Remec ZI, Lampret BR, Scarpa M, Schielen PCJl, Zetterström RH, Groselj U. Newborn Screening in a Pandemic-Lessons Learned. *Int J Neonatal Screen*. 2023 Apr 11;9(2):21.
8. Remec ZI, Trebusak Podkrajsek K, Repic Lampret B, Kovac J, Groselj U, Tesovnik T, Battelino T, Debeljak M. Next-Generation Sequencing in Newborn Screening: A Review of Current State. *Front Genet*. 2021 May 26;12:662254.
9. Repič Lampret B, Remec ŽI, Drole Torkar A, Žerjav Tanšek M, Šmon A, Koračin V, et al. Expanded Newborn Screening Program in Slovenia using Tandem Mass Spectrometry and Confirmatory Next Generation Sequencing Genetic Testing. *Zdr Var*. 2020;59(4):256–263.
10. Sikonja J, Groselj U, Scarpa M, la Marca G, Cheillan D, Kölker S, Zetterström RH, Kožich V, Le Cam Y, Gumus G, Bottarelli V, van der Burg M, Dekkers E, Battelino T, Prevot J, Schielen PCJl, Bonham JR. Towards Achieving Equity and Innovation in Newborn Screening across Europe. *Int J Neonatal Screen*. 2022 May 6;8(2):31.
11. Šmon A, Groselj U, Tansek MZ, Bicek A, Oblak A, Zupancic M, et al. Newborn screening in Slovenia. *Zdr Var*. 2015;54(2):86–90.
12. Wilson J, Jungner Y. Principles and practice of screening for disease. *World Heal Organ*. 1968;65(4):281–393.



**Izr. prof. dr. Urh Grošelj, dr. med.,
specialist pediatrije**

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne
bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana;
Katedra za pediatrijo in Katedra za medicinsko etiko,
Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani

***V imenu Delovne skupine za vzpostavitev RRNB-RS**

VZPOSTAVITEV REGISTRA REDKIH NEMALIGNIH BOLEZNI RS (RRNB-RS)

IZHODIŠČA

Redke bolezni (RB) lahko opredelimo kot tiste, ki prizadenejo manj kot 1 na 2.000 oseb. Poznamo preko 8.000 različnih RB, ki po nekaterih ocenah skupno prizadenejo kar 6–8 % prebivalstva. *S tem je pri nas oseb z eno od RB več, kot je prebivalec Maribora (vsaj teoretično).* Glede na to, da v Evropi RB prizadenejo skupaj kar 30 milijonov ljudi (in približno 400 milijonov po vsem svetu), je nujno potreben sistematični javno-zdravstveni pristop k temu problemu. RB so praviloma kronične, pogosto napredujoče in degenerativne. V 80 % so genetskega izvora; v dveh tretjinah prizadenejo že otroke. Neredko so neozdravljive ali tudi življenje ogrožajoče. Pogosto močno zaznamujejo kakovost življenja bolnikov in njihovih bližnjih. Pot do pravilne diagnoze in ustrezne obravnave je za osebe z RB pogosto dolga in naporna, praviloma traja več let, na tej poti pa spoznajo paleto specialistov. Redkost teh bolezni po eni strani povzroča težave pri njihovem (pravočasnem) prepoznavanju, po drugi strani pa kroničnost in kompleksnost teh bolezni lahko terjata dolgotrajno zdravljenje, zlasti pa celostno obravnavo. Specifično zdravljenje RB je žal še vedno bolj izjema kot pravilo, kljub ogromnim premikom v zadnjih letih, in velikim obetom prihodnosti.



POTREBA PO REGISTRIH REDKIH BOLEZNI

Zadnje desetletje je (zlasti) v EU dozorelo spoznanje, da je nujen bolj sistematičen pristop k RB – s ciljem, da jih bomo znali učinkoviteje prepoznati, bomo še bolje (s)poznali njihove značilnosti in naravni potek ter prijemališča za zdravljenje in oskrbo. Natančni epidemiološki podatki so eno od ključnih izhodišč, ki lahko veliko povedo ne samo o RB samih, pač pa tudi o številu in potrebah ljudi z RB, o zadostnosti zdravstvenih kapacitet in njihovem ustreznem načrtovanju. Registri RB zato ponujajo enega temeljnih orodij za zbiranje ključnih epidemioloških podatkov, ter lahko sčasoma prispevajo k izboljšanju obravnave oseb z RB. Zlasti pa lahko registri RB ponudijo bistveno celovitejši pregled na tem področju, trenutni je žal izjemno omejen (kjer koli po svetu). Zato so informacijske in komunikacijske tehnologije (IKT) zelo pomembne v celovitem ekosistemu RB, saj pomagajo pri zbiranju, shranjevanju, analizi in poročanju ustreznih podatkov o RB. V tehnološkem in podatkovnem smislu register RB predstavlja bazo podatkov vključenih posameznikov, ki vsebujejo jasno opredeljen nabor zdravstvenih in demografskih podatkov, zbranih za javno-zdravstveni (epidemiološki) namen. Po drugi strani pa bi bilo mogoče registracijo opredeliti kot proces neprekinjenega sistematičnega zbiranja podatkov o pojavu in značilnostih proučevanih zdravstvenih pojavov, da se zagotovi celovita ocena njihovega obsega in vpliva na prebivalstvo in je tako mogoče zahtevane ukrepe učinkoviteje načrtovati. Poleg tega lahko registri omogočajo nadzor razširjenosti in pojavnosti RB, opazovanje drugih pomembnih parametrov in omogočajo utemeljeno vrednotenje različnih vidikov zdravstvene oskrbe, izidov zdravljenja ter naravnega poteka bolezni te skupine bolnikov. Kakovostni registri RB zagotavljajo koristno in veljavno platformo v vseh fazah dokazovanja utemeljene zdravstvene politike in lahko pomembno prispevajo k napredku pri obvladovanju RB na splošno. Iz teh razlogov je razvoj registrov RB prepoznan kot ena od prednostnih nalog EU na področju spremljanja in nadzora RB, kar dokazujejo posebna priporočila in ukrepi za podporo razvoju takšnih registrov v različnih zdravstvenih resolucijah in strateških dokumentih EU.



VZPOSTAVITEV REGISTRA REDKIH NEMALIGNIH BOLEZNI RS

Na tem področju v Sloveniji orjemo ledino tudi v mednarodnem merilu. Po večletnih prizadevanjih je bil namreč v teh dneh končno implementiran Register redkih nemalignih bolezni Republike Slovenije (RRNB-RS); po uspešnem testiranju rešitve, smo konec novembra na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana (PK UKCL) že izvedli prve registracije. Register RRNB-RS smo začeli razvijati že skoraj pred desetletjem v okviru ciljnega raziskovalnega programa ARRS (2015-2017); v letu 2020 je bila oblikovana širša delovna skupina za vzpostavitev RRNB v okviru Ministrstva za zdravje (MZ); nazadnje pa je v letih 2022-2023 stekla še izvedbena faza. RRNB-RS ima osnovo v Zakonu o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (ZZPZ). Registracija osebe z RB je skladno z ZZPZ obvezna, izvede jo zdravnik, ki je bolezen diagnosticiral (praviloma). RB smo za namen registracije definirali kot tiste bolezni, ki imajo svojo ORPHA kodo; slednja je unikatni, splošno sprejeti označevalec vsake RB, za kar skrbi organizacija Orphanet, imenik je pregleden in hitro dostopen na spletu (*MKB kode so žal premalo specifične, da bi bile dovolj uporabne v ta namen*). Skrbnik RRNB-RS je po zakonu PK UKCL (v sodelovanju z NIJZ skupaj z informacijskim podjetjem IXTLAN, ki tudi zagotavlja ustrezno ravnanje s podatki v okviru platforme ZVEMplus).

ZAKLJUČKI

Po prvih registracijah pa nas čaka še precej dela. V začetku leta 2024 načrtujemo ustrezno kadrovske, tehnične in prostorske ureditve RRNB na PK UKCL (sredstva so bila že zagotovljena). Že v letu 2024 pa načrtujemo čim širšo implementacijo RRNB, z aktivnim vključevanjem vseh ključnih deležnikov, tudi oseb z RB in njihovih združenj, ustanov in strokovnjakov na področju RB. Vizijo imamo, da bo RRNB-RS postal stičišče vseh, ki se pri nas ukvarjajo z RB, ker le tako lahko doseže svoj namen. Ob tem bi ob koncu izpostavil zgledno sodelovanje članov ožje in širše delovne skupine za vzpostavitev RRNB-RS, ki je bila oblikovana na pobudo Ministrstva za zdravje, in je skupaj z strokovnjaki za informatiko NIJZ in podjetja IXTLAN ključno prispevala najprej k pripravi vzpostavitvenega dokumenta za RRNB-RS in kasneje k sami realizaciji projekta.



LITERATURA

1. Choquet, R., Maaroufi, M., de Carrara, A., Messiaen, C., Luigi, E., Landais, P. (2015). A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research. *J Am Med Inform Assoc JAMIA*, 22(1), 76-85.
2. European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD. (2013).
3. Recommendations on Rare Disease Patient Registration and Data Collection. European Commission, Brussels.
4. Eurordis. (2013). Rare disease patient registries. Policy fact sheet. EURORDIS – Rare Diseases Europe, European Commission, Brussels.
5. Stanimirovic, D., Murko, E., Battelino, T., Groselj, U. (2019). Development of a pilot rare disease registry: a focus group study of initial steps towards the establishment of a rare disease ecosystem in Slovenia. *Orphanet J Rare Dis*. 14(1):172.
6. Stanimirovic, D., Murko, E., Battelino, T., Groselj, U. (2020). Charting Early Developmental Trajectory of a Pilot Rare Disease Registry in Slovenia. *Stud Health Technol Inform*. Jun 26;272:213-216.





PREDSTAVITEV DRUŠTEV BOLNIKOV – ČLANOV ZDRUŽENJA ZA REDKE BOLEZNI SLOVENIJE

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

... že od leta 1995



Jožica Filipčič
predsednica društva

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije je humanitarno društvo kroničnih bolnikov, ki že od leta 1995 deluje v javnem interesu na področju zdravja, in danes povezuje okrog 660 članic in članov iz vse Slovenije: bolnikov s področja krvnih bolezni ter njihovih svojcev in prijateljev, zdravstvenega osebja in podpornikov.

Poslanstvo društva je usmerjeno v bolnika, v podporo njegovim potrebam in v krepitev odnosa »bolnik – zdravnik«, ki je eden najpomembnejših pogojev uspešnega zdravljenja. Ob takem poslanstvu društvo sledi viziji nenehne širitve VSESLOVENSKE MREŽE ZA POVEZOVANJE, PODPORO IN OZAVEŠČANJE BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI.



Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije izvaja programe, med katerimi so najpomembnejši:

1. Preventivni socialni program z zdraviliškim ali fizioterapevtskim zdravljenjem ter organizacijo strokovnih predavanj, izobraževanj ter druženj

Program je usmerjen v sofinanciranje zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja bolnikov, izboljšanje kvalitete življenja po zaključku zdravljenja s kemoterapijo, radioterapijo in presaditvijo krvotvornih matičnih celic ter skrb za ohranitev na novo pridobljenega zdravja. V programu zagotavljamo pomoč tudi socialno najšibkejšim bolnikom, članom društva. Program vključuje skrb za čim boljšo informiranost bolnikov in njihovih svojcev o pravočasnem odkrivanju in prepoznavanju bolezni, načinih zdravljenja ter ponovne vključitve v aktivno življenje. V okviru programa poskrbi društvo tudi za organizirano druženje z namenom spontanega izmenjavanja izkušenj in socialne vključenosti.

2. Program »Bolnik – bolniku« – psihološka pomoč in podpora

Program je namenjen laični psihološki pomoči in podpori med bolniki in se izvaja na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana in UKC Maribor ter v splošnih bolnišnicah Novo mesto, Slovenj Gradec, Murska Sobota, Celje, Nova Gorica in Izola. Zaradi velikega zanimanja bomo program širili tudi po hematoloških oddelkih ostalih bolnišnic v Sloveniji. Izvajalci programa, nekdanji bolniki z različnimi diagnozami, obiskujejo oddelke zdravstvenih ustanov s hematološkimi bolniki in so na voljo za pogovore o vseh nemedicinskih vprašanjih, ki se porajajo bolniku pred, med in po zdravljenju. Na mnoga vprašanja najlažje odgovarjajo nekdanji bolniki, ki že imajo izkušnje zdravljenja različnih krvnih bolezni.

3. Program izdajanja publikacij in informiranja

Društvo izdaja številne strokovne vodnike za bolnike z različnimi krvnimi boleznimi in načini njihovega zdravljenja ter druge društvene publikacije (almanahi, zloženke, zgodbe bolnikov itd.). Za dobro informiranost članov in podpornikov pa društvo vzdržuje spletno stran, povezani smo preko odprte in zaprte strani Facebook, LinkedIn in Instagram. Od leta 2018 izdajamo tudi mesečni e-novičnik, v katerem poročamo o preteklih dogodkih in obveščamo o načrtovanih društvenih aktivnostih.



4. Program mednarodnega sodelovanja

Društvo sodeluje s sorodnimi mednarodnimi organizacijami in leta 2014 je bilo društvo kot polnopravni član sprejeto v evropsko združenje društev bolnikov z redkimi boleznimi EURORDIS, ki povezuje preko 30 milijonov bolnikov in jih zastopa v različnih evropskih institucijah. Predstavniki društva se udeležujejo dnevov bolnikov, njihovih družin in darovalcev na konferencah evropske skupine za presaditev krvotvornih matičnih celic in kostnega mozga EBMT – European Society for Blood and Marrow Transplantation ter mednarodnih srečanj PfP – Partners for Progress in CEE Patients' Partners Summit. Od leta 2019 je društvo polnopravni član evropske zveze bolnikov z limfomom LCE – Lymphoma Coalition Europe in mreže društev bolnikov s plazmocitomom MPE – Myeloma Patients Europe.



5. Program ozaveščanja ob Dnevu redkih bolezni

Ob svetovnem dnevu redkih bolezni društvo organizira ali soorganizira strokovna srečanja in izdaja publikacije s področja redkih bolezni. Društvo je s temi aktivnostmi ob Dnevu redkih bolezni pričelo že leta 2010, leta 2015 pa se je društvo pridružilo organizaciji 1. nacionalne konference o redkih boleznih in leto kasneje sodelovalo pri ustanovitvi Združenja za redke bolezni Slovenije, v katerem je nekaj let opravljala podpredsedniško funkcijo gospa Majda Slapar, takrat tudi predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije. Ob vsakoletnem srečanju ob Dnevu redkih bolezni v društvu izdamo knjižico Dan redkih bolezni, kjer so predstavljena predavanja s srečanj in nekatera društva, ki povezujejo bolnike z redkimi boleznimi.

6. Program spodbujanja zdravega življenjskega sloga

Društvo organizira redne tedenske in mesečne oblike gibanja (telovadba, pohodništvo, nordijska hoja itd.) in občasna predavanja o zdravi prehrani. S tem programom že več let zasledujemo cilje Državnega programa obvladovanja raka (2022–2026) in Nacionalnega programa o prehrani in telesni dejavnosti za zdravje (2015–2025).



7. Program ozaveščanja ob Dnevu krvnih bolezni

V letu 2018 je Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije pričelo še z eno pomembno aktivnostjo: z obeleževanjem DNEVA KRVNIH BOLEZNI, ki je z leti prerasel v MESEC KRVNIH BOLEZNI. Septembra po vsem svetu ozaveščajo o krvnih boleznih, ki postajajo vse večji zdravstveni izziv tako v EU kot v Sloveniji. Ob DNEVU KRVNIH BOLEZNI vsako leto sredi septembra skupaj z medicinsko stroko širšo javnost obveščamo o napredku in novih možnostih zdravljenja ter o problematiki na tem področju hematologije.

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJE

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

Telefon: 041 649 735, 051 493 680

E-naslov: info@drustvo-bkb.si

Spletna stran: <http://www.drustvo-bkb.si/>

Facebook stran: <https://www.facebook.com/drustvoBKB>

LinkedIn: <https://www.linkedin.com/company/drustvo-bkb>

Instagram: <https://www.instagram.com/drustvobkb/>



DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE



Mateja Toman

predsednica društva

Društvo distrofikov Slovenije je prostovoljna, samostojna, nevladna in nepridobitna reprezentativna invalidska organizacija s statusom delovanja v javnem interesu na področju socialnega varstva, invalidskega varstva in zdravja. Je enotna organizacija in deluje na področju celotne države. Sedež društva je v Ljubljani. Društvo distrofikov Slovenije je bilo ustanovljeno leta 1969 in na prostovoljni osnovi združuje posameznike z različnimi oblikami mišičnih in živčno mišičnih obolenj (distrofike) in njihove svojce. Distrofiki so tista skupina najtežjih invalidov, ki ne more preživeti vsakdanjika brez manjše ali večje fizične pomoči drugega človeka ter uporabe invalidskega vozička, kljub občutnemu upadanju mišične moči pa ostajajo nepriizadete umske sposobnosti.

Po podatkih registra Centra za mišična in živčno mišična obolenja Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo na Nevrološki kliniki v Ljubljani je v naši državi registriranih okrog 1.500 ljudi z živčno mišičnimi obolenji. Trenutno je v društvo včlanjenih okoli 970 rednih članov in 270 podpornih članov. V okviru društva so vzpostavljeni trije specializirani odbori, in sicer Odbor za miastenio gravis, Odbor za ALS (amiotrofična lateralna skleroza) in Odbor za SMA (spinalna mišična atrofija), in dve specializirani skupini, in sicer Skupina za FSHD (facioskapulohumerlana mišična distrofija) in skupina za HMSN (hereditarna motorično senzorična nevropatija).



Pri delovanju društvo sledi motu »distrofikom utreti pot v aktivno življenje in jim pomagati k zdravju«. Moto je tudi izhodišče, na katerem so zasnovani vsi društveni posebni socialni programi, med katere sami prištevajo tudi celotno delovanje društva, ker ga upravljajo in vodijo distrofiki sami. Društvo izvaja 12 posebnih socialnih programov: prevozi, celovita obnovitvena rehabilitacija, neodvisno življenje distrofikov, ohranjanje zdravja, podpora pri izobraževanju, informativna dejavnost, individualne pomoči, oskrba s tehničnimi pripomočki, kultura, prva socialna pomoč, fizična pomoč in življenjska oskrba ter šport. Od 1. 1. 2019 dalje je društvo tudi izvajalec osebne asistencije na podlagi Zakona o osebni asistenci.

Namen izvajanja posebnih socialnih programov je uresničevanje cilja, da imajo distrofiki čim bolj aktivno in neodvisno življenje in da imajo pri svojem udejstvovanju čim bolj enake možnosti, kot drugi državljani. Društvo je tudi ustanovitelj dveh invalidskih podjetij Birografike BORI in Doma dva topola. Obe podjetji v okviru svojih poslovnih programov uresničujeta društvene namene, cilje in naloge na področju usposabljanja in zaposlovanja distrofikov in drugih invalidov, zasnova Doma dva topola pa še dodatno izhaja iz ciljev s področja celovite podpore pri ohranjanju bioloških potencialov distrofikov (skupinska obnovitvena rehabilitacija, ohranjanje zdravja, rekreacija).

Z ostalimi reprezentativnimi in drugimi invalidskimi organizacijami, ki delujejo na območju celotne države, se Društvo distrofikov Slovenije kot reprezentativna invalidska organizacija povezuje v Nacionalni svet invalidskih organizacij Slovenije (NSIOS) in tako deluje ne le v korist distrofikov, ampak v korist vseh invalidov. Prav tako se interesno povezujejo z Združenjem za redke bolezni Slovenije, pomemben del interesov slovenskih distrofikov pa se dolgoročno uresničuje tudi v Evropskem združenju društev distrofikov (EAMDA).

DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Kontakt: 01/47 20 500

E-pošta: info@drustvo-distrofikov.si

Spletna stran: www.drustvo-distrofikov.si

www.facebook.com/drustvodistrofikovslovenije



DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE



Janez Dolinšek
predsednik društva

Društvo hemofilikov Slovenije združuje bolnike z najrazličnejšimi redkimi prirojenimi dednimi in pridobljenimi neozdravljivimi motnjami v strjevanju krvi, od bolnikov s hemofilijo A ali B in von Willebrandovo boleznijo, do bolnikov s še redkejšimi motnjami v strjevanju krvi, bolnikov s pomanjkanjem drugih strjevalnih faktorjev in boleznimi motenega delovanja trombocitov. Člani društva so tudi družinski člani bolnikov, strokovnjaki na področju celostne oskrbe oseb z motnjo v strjevanju krvi in drugi, kakorkoli povezani z opisanimi boleznimi in razvejanim delovanjem društva.

Društvo, ki deluje od leta 1980 in ima status humanitarne organizacije, pokriva celotno področje Slovenije, skrbi za interese več sto oseb, z glavnim ciljem omogočiti osebam s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi, kljub neozdravljivi bolezni, kakovostno življenje. V več kot štiridesetletnem delovanju je društvo v povezavi z vsemi vejami medicine dejavno sodelovalo pri spodbujanju in razvoju sodobnega zdravljenja bolezni, ki je v Sloveniji danes s sodelovanjem zdravstvene zavarovalnice primerljivo z zdravljenjem hemofilije in drugih motenj v strjevanju krvi v najbolj razvitih družbenih okoljih v svetu. Po načelu solidarnosti so dejavnosti društva lahko deležni tudi bolniki nečlani društva. Temeljne naloge in cilji delovanja društva se skrivajo v pomenljivem geslu »Živeti s hemofilijo«.

Društvo, ki tesno sodeluje s najboljšimi strokovnjaki s področja hematologije in drugih vej medicine, pediatrije, interne medicine,



ortopedije, infektologije, ginekologije, fizioterapije idr., se usklajeno z njimi zavzema predvsem za:

- sodobno celostno zdravstveno oskrbo in za splošno dostopnost do najkakovostnejšega zdravljenja, ki omogoča bolnikom aktivno in ustvarjalno življenje;
- izobraževanje oseb s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi o njihovi bolezni;
- aktivno spodbujanje splošnega izobraževanja in usposabljanja za poklic s poklicnim svetovanjem in štipendiranjem izobraževanja;
- premoščanje ovir pri vključevanju bolnikov v aktivno življenje zaradi gibalne oviranosti;
- pomoč družinam bolnikov kot nedeljivim celotam;
- reševanje socialnih stisk posebej ogroženih bolnikov z zapleti zdravljenja in njegovimi možnimi neželenimi učinki;
- spodbujanje družbenega interesa za hemofilijo in druge bolezni v strjevanju krvi v družbi, zdravstvu, znanosti in politiki;
- druženje članstva in spoznavanje bolezni in življenja z njo na prireditvah in dogodkih društva, s poudarkom na generacijsko usklajenem izobraževanju.

Razen z vsemi vejami medicine sodeluje društvo tudi z osrednjim Registrom hemofilije s sedežem na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana, kjer se po diagnosticiranju bolezni zbirajo podatki o bolnikih in podrobni podatki o njihovem zdravljenju.

Društvo je soustanovitelj in član Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij (FIHO). S pomočjo fundacije organizira in skrbi za štipendiranje članov društva, subvencionira prevoz članov z gibalnimi težavami zaradi hemofilije, organizira in spodbuja individualno programirano rekreacijo v obliki strokovno vodene fizioterapevtske vadbe ter potrebnim nudi socialno pomoč.

Društvo hemofilikov Slovenije je član Svetovne zveze za hemofilijo (World Federation of Hemophilia) ter soustanovitelj in član Evropskega konzorcija za hemofilijo (EHC) s sedežem v Bruslju. Z obema organizacijama društvo tesno sodeluje.

DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Trg prekomorskih brigad 1, 1000 Ljubljana

Telefon: 01 430 15 21, 041 540 520

E-naslov: info@dhs.si

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



DRUŠTVO DEBRA SLOVENIJA – DRUŠTVO OSEB POVEZANIH Z BULOZNO EPIDERMOLIZO



Polona Zakošek
predsednica društva

SO OB ROJSTVU PRAVILA IGRE RES ZA VSE ENAKA?

BULOZNA EPIDERMOLIZA (EB)

Bulozna epidermoliza je zelo redko, težko genetsko obolenje, ki ga poleg poškodbe kože spremlja še niz drugih spremljajočih komplikacij na organih, kot so oči, prebavni trakt, motorični sistem. Nastane zaradi prirojenega pomanjkanja različnih beljakovin, katerih funkcija je povezovati plasti in celice v koži.

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

V Sloveniji je trenutno 45 obolelih, od tega 7 oseb s težjo obliko bolezni. Osebe z EB in njihovi svojci smo zaradi druženja in izmenjave izkušenj ter lažjega reševanja problemov decembra 2005 ustanovili Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb, povezanih z bulozno epidermolizo.



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

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

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



DRUŠTVO BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE



Dr. Ines Kvaternik
predsednica društva



Dr. Irena Žnidar
podpredsednica
društva

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

Pogostost gaucherjeve bolezni je 1 na 100.000 oseb, zato je uvrščena med redke bolezni. Gaucherjeva bolezen je ena izmed okoli 50 dednih presnovnih »bolezni kopičenja v lizosomih«.

Gaucherjeva bolezen je posledica pomanjkanja oz. zmanjšane aktivnosti encima glukocerebrosidaza, kar privede do kopičenja glukocerebrosida (t. j. lipid, za razgradnjo katerega je odgovorna glukocerebrosidaza) v vranici, jetrih in kostnem mozgu. Običajno so med prvimi znaki, zaradi katerih zdravnik posumi na gaucherjevo bolezen, pogosti zlomi kosti ter povečana jetra in vranica. 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 letu 2023 so nekateri slovenski bolniki prešli na terapijo za zmanjšanje količine substrata



(glukocerebrozida), kjer je zdravilo v obliki kapsul za peroralno uporabo.

V številnih evropskih državah, vključno s Slovenijo, imajo bolniki možnost zdravljenja na domu. To pomeni, da je bolnik, če želi, lahko popolnoma samostojen pri pripravi raztopine za infundiranje in izvedbi intravenozne terapije. Deset let je k bolnikom, ki imajo slabe žile ali si zaradi drugih razlogov ne morejo sami vstaviti igle v žilo, na dom prihajala medicinska sestra, torej je bilo zdravljenje na domu omogočeno vsem, ki so si to želeli. Žal pa smo bili konec septembra 2020 seznanjeni z novico, da se ukinja tovrstna pomoč medicinske sestre. Tako je oktobra 2020, sredi pandemije covid-19, brez terapije na domu ostalo devet gaucherjevih bolnikov, kasneje je isti ukrep prizadel še deset fabryjevih bolnikov.

Kakovost življenja bolnikov se je tako bistveno poslabšala, povečali pa so se tudi stroški zdravljenja, saj morajo ti bolniki sedaj hoditi na terapije v bolnišnico. Kljub temu da sta obe društvi (gaucherjevih in fabryjevih bolnikov), skupaj z našimi zdravniki in ob pomoči Združenja za redke bolezni, večkrat pozvali pristojne inštitucije (JAZMP, ZZS in MZ), naj se čim prej lotijo našega problema, se zadeva še vedno ni uredila, kljub obljubam pristojnih oseb na Ministrstvu za zdravje.

V Sloveniji živi 22 gaucherjevih bolnikov; štirje se zdravijo pri prof. dr. Urhu Grošlju na Pediatrični kliniki, ostali pa pri prof. dr. Samu Zveru na Interni kliniki.

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

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

Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Naš glavni namen je medsebojno povezati



slovenske gaucherjeve bolnike in jim biti v pomoč pri njihovih morebitnih težavah. Spremljamo novosti na področju gaucherjeve bolezni in o njih obveščamo bolnike in zdravnike. Organiziramo srečanja, na katerih se izobražujemo o novostih na področju gaucherjeve bolezni, prav tako pa je to priložnost za medsebojno spoznavanje in izmenjavo izkušenj med bolniki in zdravniki. Skupaj z društvi iz sosednjih držav organiziramo regijska srečanja gaucherjevih bolnikov, aktivni pa smo tudi v Mednarodni zvezi Gaucher (International Gaucher Alliance, IGA, www.gaucheralliance.org), ki združuje društva gaucherjevih bolnikov z vsega sveta in s katerimi si skupaj prizadevamo za izboljšanje kakovosti življenja gaucherjevih bolnikov.

V letu 2023 smo sodelovali pri organizaciji regijskega srečanja gaucherjevih bolnikov, ki je tokrat potekalo v Zagrebu. Od skupno 120 udeležencev nas je bilo iz Slovenije 22, ostali so bili s Hrvaške, Črne gore, BiH, Srbije in Severne Makedonije. Regijsko srečanje je potekalo na mednarodni dan gaucherjeve bolezni (International Gaucher Day; IGD), ki ga obeležujemo prvega oktobra vsako leto.

V letu 2023 sta se dva naša člana udeležila tudi mednarodnega srečanja mladih gaucherjevih bolnikov (Go with Gaucher); srečanje je organizirala Mednarodna zveza Gaucher.

DRUŠTVO BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Srednja Kanomlja 66, SI-5281 Spodnja Idrija

www.gaucher-drustvo.si

gaucher.slovenija@gmail.com



DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE



Marija Pintarič
predsednica društva

Društvo je bilo ustanovljeno leta 2003. Od takrat je v Sloveniji omogočeno tudi nadomestno encimsko zdravljenje. Člani društva so bolniki, njihovi svojci in podporni člani. Včlanjeni smo v mednarodno organizacijo Eurordis in FIN.

Trenutno je registriranih 51 bolnikov. Brez terapije je 29 oseb, ena oseba ne želi biti zdravljena. Na zdravljenje (infuzija vsakih 14 dni) hodi 17 oseb (8 odraslih na Fabrazym, 8 odraslih na Replagal in 1 otrok na Fabrazym). Trije odrasli prejemajo tablete Galafold (vsak drugi dan), dva odrasla pa sta na študijskem zdravlilu (infuzija vsakih 14 dni). Žal pa je v tem času umrlo tudi 14 bolnikov (12 moških in 2 ženski), polovica pokojnih izhaja iz ene velike družine. Značilnost te bolezni je, da človek zboli že v otroštvu, največkrat s hudimi bolečinami okončin in drobnimi pikčastimi spremembami po koži vsega telesa. Bolezen z leti napreduje in v zrelih letih pride do postopnega odpovedovanja tarčnih organov (srce, ledvice, 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 do asimptomatskih oblik bolezni.

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



Bolniki so doma iz različnih koncev Slovenije. Na terapijo pa se morajo voziti v Fabry center. To povzroča nemalo preglavic. Žal pa nam naše zdravstvo ne prisluhne in nam ne omogoči terapije na domu. Pred leti smo nekaj časa prejeli terapijo na domu preko Medical home service. Vendar je bila zaradi birokratskih zapletov ukinjena in do danes se ni prestavilo z mrtve točke.

V letu 2023 je društvo praznovalo 20 letnico in skupaj s Fabry centrom (v letu 2024 praznuje 20 let) nameravamo izdati knjižico z našimi zgodbicami. Upam, da nam bo uspelo s pomočjo naših članov, ki bodo zgodbe napisali, in seveda sponzorjev.

Trudimo se, da se vsako leto srečamo, se pogovorimo, izmenjamo izkušnje, tako dobre kot slabe.

Ob koncu bi se rada zahvalila vsem v Fabry centru, ki skrbijo za naše zdravje, da vse poteka tako, kot mora biti in še več. Center je lahko vzgled vsem ostalim v Sloveniji in tudi po svetu. Žal pa je tako, da tisti, ki dobro dela, ni tako cenjen doma kot v tujini.

DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Dobja vas 153

2390 Ravne na Koroškem

Drustvo.fabry@gmail.com



DRUŠTVO SVETLOBA



DRUŠTVO SVETLOBA



Mihela Gorše

predsednica Društva Svetloba

V Društvu Svetloba se povezujemo oboleli z redkimi boleznimi oči na genetski osnovi. Ponosni povemo, da smo prvo društvo v Sloveniji na področju oftalmologije, ki smo ga na pobudo prof. dr. Marka Hawline ustanovili oboleli in zdravniki. Redke bolezni oči na genetski osnovi so sedaj še neozdravljive in praviloma vodijo v slepoto. Tega se oboleli dobro zavedamo, zato je dragoceno, da se imamo možnost spoznati, izmenjati izkušnje in se podpirati v težkih trenutkih ob nenadni izgubi ali postopnem izgubljanju vida. Zelo pomembno je, da sodelujemo z oftalmologi, ki nas seznanjajo z novostmi na področju zdravljenj. Pripravljajo nam videopredavanja, organiziramo pa tudi dogodke v živo, kjer se oboleli seznanjamo s svojo boleznijo. Ko bolezen dobro spoznaš, se z njo lažje sprijazniš sam in enako tudi družinski člani. Upamo pa, da živimo v desetletju zelo pomembnih medicinskih odkritij, ki bodo prinesla uspešno zdravljenje tudi na področju genske terapije ali zdravljenja z matičnimi celicami. To bo pomagalo tudi nam. Bolezni oči na genetski osnovi lahko že v otroštvu povzročijo slepoto, lahko poškodujejo periferni ali pa centralni vid. Težko je pojasniti, da oboleli v sončnem dnevu ne vidi katedrale, ko pa vstopi vanjo in se adaptira, pa v roke vzame prilagojen telefon ali računalnik in z njim rokuje. V društvu zato pripravljamo dogodke, ki so odprti za vso zainteresirano javnost, na katerih predstavljamo redke bolezni, način našega subjektivnega zaznavanja, ustvarjalnost naših članov in še mnogo drugega. Vse z željo, da bi nas javnost bolje spoznala in bi lažje



kvalitetno sobivali. Manjši, vendar pomemben del članstva so slepi otroci in njihovi družinski člani. Pred časom smo jim namenili osrednjo pozornost. Strokovno in poljudno smo predstavili Leberjevo kongenitalno amavrozo (LCA), ki povzroči slepoto pri novorojenčkih. V Sloveniji imamo le peščico otrok s to diagnozo. Nekaj jih je tudi pri nas v društvu in vsi so izjemno pogumni, učljivi in navdihujoči s svojimi aktivnostmi. S pomočjo gospe Amalije Jelen Mikša smo o 12-letni deklici Mili posneli 37-minutni dokumentarec, poln navdiha in volje do življenja ter ustvarjanja. Doživel je lep uspeh in je dostopen na naši Facebook strani: društvosvetloba. Na Facebook strani in na spletni strani: drustvosvetloba.si so na voljo tudi druge zanimive osebne zgodbe naših članov, strokovna predavanja o redkih boleznih oči in tudi posnetki zanimivih dogodkov v organizaciji našega društva. V letu 2023 smo pozornost posvetili Usherjevemu sindromu, bolezni, ki istočasno vzame vid in prizadene sluh. Vse, do gluhotе. To redko bolezen smo predstavili s strokovnega vidika, s pomočjo video predstavitve oftalmologinje kot tudi z vidika otorinolaringologinje. Profesorica dr. Saba Battelino je zelo poljudno predstavila polževе vsadke, ki vračajo sluh, kar je res nekaj izjemno pomembnega. Spopadanje z boleznijo, njeno sprejemanje in preseganje omejitev, ki jih prenaša, pa smo predstavili skozi 50-minutni dokumentarec O Usherju s Kristino Martelanc. To je ponovno večplastna in navdihujoča osebna zgodba pogumne Kristine.

V letu 2022 so na Očesni kliniki v Ljubljani odprli nov, sodoben Nacionalni center za celovito rehabilitacijo slepih in slabovidnih. S tem smo slepi in slabovidni ponovno pridobili center, ki nam na enem mestu nudi oftalmološko podporo, delo s tiflopedagogom, psihologom in socialno delavko. Center nam nudi vso strokovno podporo za opolnomočenje slepih v novih življenjskih okoliščinah. Celotno predstavitev NC CRSS si lahko ogledate na naši spletni strani. Veliko dela nas še čaka, vendar z optimizmom in veliko energije pristopamo k reševanju izzivov. Skupaj je lažje.

DRUŠTVO SVETLOBA

Mihela Gorše, predsednica društva

Telefon: 051 60 99 82

E-naslov: info@drustvosvetloba.si

Spletna stran: <https://drustvosvetloba.si/>

Facebook: <https://www.facebook.com/drustvosvetloba>



DRUŠTVO ZA FENILKETONURIJO SLOVENIJE



Milan Gregorčič
predsednik društva

KAJ JE FENILKETONURIJA ?

Fenilketonurija je bolezen, ki jo uvrščamo v skupino prirojenih presnovnih motenj. Pri tej bolezni je motena presnova aminokisline fenilalanin. Vrednost fenilalanina je v krvi povišana in to stanje imenujemo hiperfenilalaninemija, če pa je vrednost bolezensko zelo visoka, govorimo o fenilketonuriji.

Vsa beljakovinska živila vsebujejo aminokislino fenilalanin (meso, jajca, mleko, žitarice, ...), zato jo v vsakdanji prehrani vnašamo v telo v veliki količini. Pri fenilketonuriji je okvarjen prav encim, ki posreduje spremembo fenilalanina v tirozin in to je encim fenilalanin hidroksilaza. Ker se fenilalanin ne presnavlja, se kopiči v organizmu in dela nepopravljivo škodo možganom. Če pri otroku že takoj ob rojstvu ne izključimo iz hrane večino naravnih beljakovin, se ne bo razvijal normalno.

Fenilketonurija je dedna bolezen. Če izberemo po naključju 50 ljudi, je po izračunih eden izmed njih prenašalec te bolezni. To pomeni, da sam nima klasične oblike fenilketonurije, ki bi zahtevala uvedbo stroge diete in je navidezno zdrav, lahko pa kot oče ali mati prenese skrito okvaro na svoje potomstvo. Če sta oba starša po naključju prenašalca skrite okvare in otrok sprejme od obeh spremenjen dedni zapis za encim fenilalanin hidroksilazo, se bo rodil novorojenec s fenilketonurijo.

Pri bolezni fenilketonurija je encimska aktivnost lahko delno okvarjena ali popolnoma odsotna, zato je strogost diete lahko zelo različna. Dieto je potrebno uvesti vedno, kadar je vrednost fenilalanina v krvi višja od 0,4 mmol/l. Otroci s težjo obliko bolezni lahko



dnevno pojedjo le 5–10 g beljakovin (npr.: če otrok popije 3 dl mleka, potem tisti dan ne bi smel pojesti nobene beljakovinske hrane več, saj je že zaužil 10 g beljakovin).

KAJ POVZROČAJO VISOKE VREDNOSTI FENILALANINA ?

Če otroku s klasično obliko fenilketonurije po rojstvu ni uvedena dieta, začne zaostajati v telesnem in duševnem razvoju. Po dopolnjeni starosti dveh ali treh mesecev se po koži pojavi ekcemu podoben izpuščaj, mišičje postane okorelo, glavica raste prepočasi, zobna sklenina je pomanjkljiva, zaznamo poseben vonj urina, otrok ne raste, se ne razvija ustrezno in pojavijo se krči. Bolezenske znake povzroča dalj časa trajajoča visoka vrednost fenilalanina v telesnih tekočinah. Moteno je delovanje možganov in s tem tudi številne miselne dejavnosti otroka, kot so: zaznavanje, pozornost, spomin, hitrost in začetek gibov ... Ko pa so že prisotne vse navedene spremembe, je za ukrepanje že prepozno. Uvedba diete v starosti nekaj mesecev lahko izboljša otrokovo stanje in prepreči nadaljnje okvare, vendar pa ostanejo prisotne nepopravljive motnje v duševnem in telesnem razvoju.

KAKO SE BOLEZEN ODKRIVA?

Odkriva se na osnovi presejalnega testa, začetni poskusi v Sloveniji so bili že leta 1967, uspešno pa so testirani vsi novorojenci od leta 1979. Tako sedaj vsakemu novorojencu 3. do 5. dan po rojstvu vzamejo kapljico krvi iz pete in na Kliniki za nuklearno medicino v Kliničnem centru Ljubljana v njej določijo vrednost fenilalanina. Če vrednost presega 0,12 mmol/l, se preiskava ponovi. Tak postopek omogoča, da je dieta urejena že v prvih 14 dneh po rojstvu, tako da visok fenilalanin v krvi še ne naredi škode otroku.

ZDRAVLJENJE!

Zaenkrat ne poznamo načina ali zdravila, s katerim bi pozdravili ali nadomestili delovanje encima fenilalanin hidroksilaze, zato je edini način zdravljenja pravilno sestavljena dieta, ki pa se mora izvajati dosledno celo življenje, najpomembnejša pa so prva leta življenja.

DIETA!

Cilj uspešne diete pri zdravljenju fenilketonurije je dosežen, če otrok dnevno zaužije toliko fenilalanina, da zadosti osnovne potrebe



organizma, obenem pa ne preseže količine, ki bi dvignila nivo fenilalanina v telesnih tekočinah nad zaželeno raven 0,4 mmol/l. Količino fenilalanina otrok sme dnevno zaužiti, pa je odvisno od otrokove starosti, telesne teže, stopnje hiperfenilalaninemije in od drugih spremljajočih bolezni. Uživajo lahko sadje in zelenjavo, pa še to vsakodnevno stehatno in preračunano glede na vrednost fenilalanina. Energijo za življenje ti otroci in odrasli dobivajo iz posebnih nizkobeljakovinskih proizvodov, katerih priprava in proizvodnja je zelo zahtevna in draga. Starši morajo to hrano kupovati sami, večinoma je iz uvoza, kar še dodatno podraži prehrano bolnikov s fenilketonurijo.

PREPARATI!

Ker človeško telo ne more delovati brez beljakovin, ki jih običajno dobimo z normalno prehrano, morajo vsi otroci s fenilketonurijo ob dieti dnevno zaužiti še poseben beljakovinski preparat, ki vsebuje vse pomembne sestavne dele beljakovin razen fenilalanina, ki je odstranjen. Brez tega dodatka ne bi rasli in se ne bi normalno razvijali.

DRUŠTVO ZA FENILKETONURIJO SLOVENIJE

Rifnik 12b, 3230 Šentjur

Telefon: 041 757 491

E-naslov: info@pku.si

Spletna stran: <https://pku.si/>



PREDSTAVITEV OSTALIH DRUŠTEV BOLNIKOV

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM



DRUŠTVO
BOLNIKOV Z
LIMFOMOM



Blaž Kondža
predsednik društva

DRUŠTVO SE PREDSTAVI

Društvo bolnikov z limfomom, v katerem združujemo predvsem bolnike z limfomom in diseminiranim plazmocitomom ter njihove svojce, smo ustanovili 14. aprila 2005. Društvo je z 22. avgustom 2005 postalo tudi polnopravni član mednarodne organizacije Lymphom Coalition, ki združuje limfomske organizacije s celega sveta. Društvo je vključeno tudi v evropsko organizacijo bolnikov z diseminiranim plazmocitomom Myeloma Patients Europe. Uradni sedež društva je v Ljubljani, prisotni smo tudi na spletu na naslovu www.limfom.si.

Zakaj smo ustanovili društvo?

Društvo smo ustanovili z namenom, da bi bolniki, ki so kalvarijo od postavitve diagnoze, zdravljenja in ozdravitve že doživeli, pomagali bolnikom, ki so se na tej poti šele znašli. Naša glavna naloga je, da si medsebojno pomagamo, da priskočimo na pomoč nanovo zbolelim in njihovim družinam.

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



drugo manj nevarno boleznijo. V ta namen smo izdali že nekaj zloženkov in brošuric.

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

Naše društvo in redke bolezni

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

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM

Pod vrbami 11, 1000 Ljubljana

www.limfom.si



DRUŠTVO BOLNIKOV HAE SLOVENIJA



Teja Iskra Cigljar
predsednica društva

Hereditarni angioedem je redka dedna bolezen, ki nastane zaradi pomanjkanja ali disfunkcije beljakovine v krvi, imenovane C1 inaktivator. Prizadene 1 na 50.000 prebivalcev.

Prizadeta oseba se bori z nenapovedanimi napadi otekanja po celem telesu; roke, noge, notranji organi in kot najbolj nevarno otekanje grla, ki je lahko tudi potencialno smrtno nevarno.

Zato je potrebno bolezen pravočasno odkriti, da se bolniku z znano diagnozo lahko ustrezno pomaga.

In zato se že nekaj časa trudimo ozaveščati predvsem zdravstveno osebje. Ob dnevu bolnikov s HAE smo 16. 5. 2023 izvedli novinarsko konferenco, kjer so sodelovali doc. dr. Mihaela Zidarn, spec. pulmologije in alergologije, Tea Močnik, mag. zdr. nege, pediater Gašper Markelj in Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije. Posnetek te konference si je možno še vedno ogledati na https://www.youtube.com/watch?app=desktop&v=Mt8ibTrV8_c.

Z največjim veseljem pa sporočam, da je v letu 2023 končno ugledalo luč sveta Društvo bolnikov HAE Slovenija. Društvo je uradno registrirano kot neprofitna organizacija bolnikov, njihovih svojcev in zdravstvenega osebja.

Društvena prioriteta je pridobivanje novih članov, kot tudi pridobivanje sredstev za delovanje društva. Ker že nekaj časa uspešno sodelujemo z mednarodno organizacijo HAE, je v teku tudi



prevod knjižice z naslovom Razumeti HAE, ki je v zaključni fazi. Ko bo zadeva zaključena, bomo po slovenskih urgentnih centrih oza-veščali o tej bolezni z delitvijo teh knjižic in tudi posterjev.

Predstavniki bolnikov smo se udeležili mednarodne regionalne konference v Münchnu, ki je potekala od 1. do 3. 9. 2023. Na njej je sodelovalo približno 650 bolnikov s HAE, negovalcev, članov uprav in vodstva organizacij članic HAE iz Evrope, Bližnjega vzhoda in Afrike, kot tudi zdravstveni delavci in predstavniki farmacevtske industrije.

Za nami je uspešno leto. Vendar pa se kljub uspehom ne bomo predali in bomo tudi v prihajajočem letu delali s polno paro naprej in tako dokončali zastavljene cilje.

DRUŠTVO BOLNIKOV HAE SLOVENIJA

E-naslov: haeslovenija@gmail.com

Spletna stran: <https://haeslovenia.haei.org/>



DRUŠTVO »ROŽENICA«



Franc Žlahtič
predsednik društva

O NAŠEM DRUŠTVU IN KERATOKONUSU

»Roženica, društvo oseb s keratokonusom« smo društvo oseb s keratokonusom in drugimi bolezenskimi spremembami roženice. Keratokonus je napredujoča sprememba roženice, ki vpliva na zmanjšanje vidne sposobnosti. Sprva je mogoče korigirati vid z očali, največkrat samo s kontaktnimi lečami, ko pa sprememba napreduje, so potrebni drugi posegi, med njimi presaditev roženice – keratoplastika. V Sloveniji je vsaj tisoč oseb s tovrstno okvaro, ki potrebujejo stalno strokovno pomoč.

Naše poslanstvo

Z namenom pomagati prizadetim s keratokonusom in zastopati njihove interese, smo spomladi leta 2007 ustanovili društvo. Ključni nameni, poslanstvo društva so:

- izmenjava izkušenj in združevanja interesov oseb prizadetih s keratokonusom in drugimi bolezenskimi spremembami na roženici oziroma očesu,
- promocija znanja na področju diagnostičnih, korekcijskih, operativnih, farmacevtskih in drugih terapevtskih posegov na roženici in očesu,
- tvorno komuniciranje in sodelovanje z odgovornimi za politiko transplantacij in kirurških ter korekcijskih posegov na roženici ter sistemsko urejanje statusa prizadetih s keratokonusom in drugimi okvarami roženice oziroma očesa,
- sodelovanje z izvajalci kirurških posegov ter korekcijskih



posegov oziroma drugih terapevtskih in farmacevtskih posegov na roženici in očesu,

- komuniciranje in sodelovanja z institucijami, ki so pristojne za organiziranje in upravljanje očesnih bank ter komuniciranje in sodelovanje s temi bankami,
- vpliv na ozaveščenost glede problemov oseb s keratokonusom in drugimi okvarami roženice ter s tem vpliv na boljše možnosti za izobraževanje, zaposlovanje in čim višjo kakovost življenja,
- sodelovanje z društvi s sorodno dejavnostjo in s strokovnimi telesi in organizacijami doma in v tujini.

NAŠE DELOVANJE

V svoje delovanje vključujemo strokovnjake predvsem iz javnih zdravstvenih ustanov, pa tudi tiste, ki se z našimi težavami strokovno ukvarjajo. Vprašanja o težavah z vidom zaradi keratokonusa posredujemo v presojo in odgovor strokovnjakom, srečujemo se z njimi ter tako širimo svoje znanje, saj potrebujemo odgovore na kopico svojih težav.

V minulem letu so nam pomagali delovati: primarij mag. Dragica Kosec, dr. med., spec. oftalmologije, Očesna klinika UKC v Ljubljani, primarij mag. Vladimir Pfeifer, dr. med., spec. oftalmologije, Očesna klinika UKC v Ljubljani, mag. Kristina Mikek, dr. med. oftalmologije, MORELA OKULISTI, d. o. o.

Ministrstvo za zdravje nam je podelilo skladno z zakonodajo status nevladne organizacije v javnem interesu na področju zdravstvenega varstva, Odločba 093-5/2019-212, z dne 28. januarja 2021.

DRUŠTVO »ROŽENICA«

E-naslov: drustvo.rozenica@gmail.com



SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L&L



SLOVENSKO ZDRUŽENJE
BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO



Kristina Modic

izvršna direktorica združenja

Bolniki z limfomom, levkemijo, diseminiranim plazmocitomom, mielodisplastičnim sindromom in drugimi oblikami krvnih bolezni, njihovi svojci in podporniki se že poldrugo desetletje povezujejo v Slovenskem združenju bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L. S številnimi podpornimi programi združenje bolnikom in ostalim zainteresiranim zagotavlja informiranje, izobraževanje in podporo na poti spoprijemanja z diagnozo, zdravljenjem, rehabilitacijo, življenjem z boleznijo in reintegracijo v poklicno in socialno življenje.

SKUPAJ NA POTI DO ZDRAVJA

Združenje L&L v sodelovanju z Združenjem hematologov Slovenije za bolnike med in po zaključenem zdravljenju, ali med življenjem z boleznijo, že sedem let neprekinjeno izvaja program celostne rehabilitacije za bolnike s krvnimi raki Skupaj na poti do zdravja, ki ga sofinancirajo Ministrstvo za zdravje, donatorji in sponzorji. Strukturiran program rehabilitacije traja pol leta in uporabnikom zagotavlja psihološko, prehransko, fizioterapevtsko in kineziološko podporo. Zato je celostna rehabilitacija za bolnike s krvnimi raki Skupaj na poti do zdravja nepogrešljiv del celostne obravnave hematološko-onkološke bolezni. Več o programu rehabilitacije: <https://nazajvzivljenje.si>



ZA VARNO IN KAKOVOSTNO OBRAVNAVO

Jasna vizija, profesionalno delovanje, strateško vodenje, stabilno članstvo in tvorno sodelovanje z zdravstvenimi in drugimi strokovnjaki združenju omogočajo, da dosega zastavljene zagovorniške cilje in lahko na potrebe bolnikov vedno odgovarja z dejanji. Ko je posamezen cilj dosežen, postane vse ostalo zgodovina, vendar se velja spomniti, da sodobni Klinični oddelek za hematologijo UKC Ljubljana, ki je bolnikom na voljo od leta 2014, ni samoumevna pridobitev. Je plod dolgoletnih prizadevanj ljubljanskih hematologov, ki so v sodelovanju z združenjem in drugimi organizacijami bolnikov vztrajno opozarjali na neprimerne in za bolnike življenjsko ogrožajoče prostore, v katerih so hematološko-onkološke bolnike zdravili prej.

PREPOZNANI V EVROPSKEM IN GLOBALNEM MERILU

Tesno sodelovanje stroke in medsebojno zaupanje sta botrovala tudi uspešni donatorski akciji za nakup naprav za celično terapijo CAR-T. Personalizirana medicina, ki temelji na potrebah posameznega bolnika ukrojeni diagnostiki in zdravljenju, je prihodnost hematologije in onkologije. Da Slovenija ne bi zaostala v dostopnosti do najsodobnejših terapij, je združenje leta 2021 s pomočjo donacijske akcije za nakup naprav za celično terapijo CAR-T Kliničnemu oddelku za hematologijo UKC Ljubljana zagotovilo dve napravi za lastno izdelavo celične terapije CAR-T, s katerima bodo to sodobno zdravljenje lahko zagotovili več hematološko-onkološkim bolnikom. Pristna namera in uspešnost akcije CAR-T sta bili pripoznani tudi v evropskem prostoru. Evropski parlament je Kristino Modic, izvršno direktorico Združenja L&L, in prof. dr. Sama Zvera, dr. med., predstojnika Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana, za »solidarnost in vseevropski zdravstveni napredek bolnikov z rakom« razglasil za državljana Evrope 2021.

Združenje L&L je član različnih mednarodnih krovnih organizacij v Evropi in širše, ki povezujejo organizacije bolnikov z različnimi oblikami krvnih rakov, v katerih sodeluje tako v upravnih odborih kot delovnih skupinah in tako prispeva k izmenjavi izkušenj in uspešnemu mednarodnemu zagovorništvu na področju krvnih rakov, kar je tudi pomembna dodana vrednost uspešnega zagovorništva v slovenskem okolju.



#DAJSENASEZNAM IN REŠI ŽIVLJENJE

Združenje L&L s številnimi kampanjami uzavešča in informira o pomenu preprečevanja, zgodnjega odkrivanja in dostopnosti sodobnih načinov zdravljenja krvnih rakov. Tako je s kampanjami *Daj se na seznam*, v sodelovanju z Zavodom RS za transfuzijsko medicino, od leta 2017 dalje pomembno popolnilo register nesorodnih darovalcev krvotvornih matičnih celic Slovenija Donor, saj se je vanj vpisalo več kot 4.000 novih potencialnih darovalcev krvotvornih matičnih celic, ki lahko rešijo življenje bolniku z rakom, ko potrebuje njihovo presaditev. Več o darovanju krvotvornih matičnih celic: <https://daj-senaseznam.si>

POSVETUJ.SE

Zaradi pomanjkanja oz. slabe dostopnosti psihosocialne podpore v zdravstvenem sistemu so duševne stiske bolnikov s krvnimi raki in njihovih svojcev pogosto spregledane, kar negativno vpliva na počutje in celotno zdravje, s tem pa tudi na zmožnost sodelovanja bolnika v procesu napornih zdravljenj. Leta 2021 je združenje zato vzpostavilo spletno platformo *Posvetuj.se*, ki bolnikom s krvnimi raki in njihovim bližnjim omogoča brezplačne individualne spletne posvete s kliničnimi psihologinjami. *Posvetuj.se* zagotavlja spletne posvete tudi s klinično dietetičarko in specialistko internistične onkologije. Spletna platforma: <https://posvetuj.se>

POGUM ZA SLEDENJE JE POGUM ZA ŽIVLJENJE

S kampanjo *Pogum za sledenje je pogum za življenje* združenje osebe z izkušnjo raka in splošno javnost ozavešča o možnih poznih posledicah onkološkega zdravljenja, ki jih lahko z ustreznimi preventivnimi pregledi in rednim sledenjem poznih posledic preprečijo oziroma jih pravočasno odkrijejo in zdravijo.

MOJ PLAZMOCITOM: PRIPRAVLJENI NA NOVE KORAKE

Združenje se povezuje s sorodnimi organizacijami doma in v tujini ter se aktivno vključuje v mednarodne projekte krovnih organizacij. Tako so v sodelovanju z organizacijami bolnikov s Hrvaške, Madžarske, Slovaške, Srbije in v partnerstvu z *Myeloma Patient Europe*, evropskim združenjem organizacij bolnikov s plazmocitomom, leta 2023 ustvarili mednarodni dokumentarni film *Moj plazmocitom: pripravljeni na nove korake*, s katerim informirajo o bolezni in življenju



z diseminiranim plazmocitomom ter osveščajo o novih paradigmah zdravljenja. Film je na voljo v arhivu dokumentarnih filmov TV Slovenija: <https://365.rtv slo.si/arhiv/dokumentarci-izobrazevalni/174963297>

AKTIVNO ZAGOVORNIŠTVO ZA CELOSTNO OBRAVNAVO BOLNIKOV

Kritična, a konstruktivna in spoštljiva drža Združenje L&L uvršča med organizacije bolnikov, ki z različnimi projekti in aktivnostmi, v sodelovanju s stroko in samostojno, ozavešča o še nenaslovljenih potrebah bolnikov, sodeluje pri izboljšavah zdravstvenega sistema in snovanju zdravstvenih politik. V ta namen se vključuje tudi v različne delovne skupine, kjer zagovarja interese bolnikov in z izkušnjami doprinaša k napredku v obravnavi bolnikov s krvnimi raki. Združenje zato aktivno sodeluje tudi v Državnem programu za obvladovanje raka.

PRAVICA DO POZABE

S sloganom Pridem takoj združenje izpostavlja specifične potrebe mladih bolnikov s krvnimi raki, ki se v času zdravljenja pogosto soočajo z osamljenostjo, pozabo s strani vrstnikov in predvsem z izzivi ob vrnitvi v aktivno družbeno, izobraževalno in poklicno življenje. Podatki namreč kažejo, da mladi veliko hitreje in lažje prestanejo boj z boleznijo, če jim oporo pri tem nudijo sovrstniki, prijatelji in širša skupnost. Združenje je pripravilo nabor pobud, s katerimi nagovarjajo različne javnosti, da bi slednje učinkoviteje odgovarjale na potrebe mladih z izkušnjo raka in jim omogočale kakovostno in enakovredno življenje.

Ena izmed pobud je pravica do pozabe, ki bi osebam z izkušnjo raka omogočila, da bi pri sklepanju finančnih, zavarovalnih in drugih podobnih poslov v določenem obdobju po zaključku zdravljenja ne bili več primorani podajati informacij o svoji pretekli maligni bolezni in da bi ponudnikom teh storitev pravica do pozabe tudi prepovedovala, da bi o posameznikih te informacije zbirali. Pobudo zakonskega predloga pravice do pozabe je pripravil izr. prof. dr. Jaka Cepec, pravnik in profesor na Ekonomski fakulteti Univerze v Ljubljani ter predsednik Slovenskega združenja bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L. Več o pobudi »Pridem takoj«: <https://limfom-levkemija.org/pridem-takoj>



VSE NA ENEM MESTU

Združenje si s številnimi podpornimi programi, pogovori, dogodki, publikacijami, videi in prek objav na svojih štirih spletnih straneh in socialnih omrežjih prizadeva bolnikom s krvnimi raki in njihovim bližnjim priskrbeti potrebne informacije, jim nuditi razbremenilne pogovore in oporo, jih izobraževati in osveščati ter jim zagotavljati profesionalno zagovorništvo.

Združenje odpira številna vprašanja, detabuizira vsebine in proaktivno zastopa pravice bolnikov s krvnimi raki in njihovih bližnjih. Zato v slovenskem prostoru gradi in neguje odnose s strokovnjaki, odločevalci in drugimi partnerji v oblikovanju in implementaciji zdravstvenih in ostalih politik, ki na kakršen koli način zadevajo kakovost življenja bolnikov s krvnimi raki. S tem Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L, predstavlja zlati standard sodobnega zagovorništva bolnikov. Podporne programe združenja, različne publikacije in novice si lahko ogledate na spletni strani združenja: <https://limfom-levkemija.org>.

Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L

Sedež in pisarna: Vrazov trg 1, 1000 Ljubljana

Telefon: 040 240 950

E-naslov: info@limfom-levkemija.org

Spletna stran: www.limfom-levkemija.org

Facebook: Skupaj na poti do zdravja

Instagram: [@limfomlevkemija](https://www.instagram.com/limfomlevkemija)

ZA PODPORO PRI IZDAJI KNJIŽICE SE ZAHVALJUJEMO:



NOVARTIS |

Reimagining Medicine



APTAMEDICA



AMGEN®



Swixx BioPharma



Novartis onkologija

Soustvarjamo medicino, skupaj.

Rak dojke



Rak prostate



Kožni melanom



Krvne bolezni





REDKE BOLEZNI



Predanost družbe Takeda redkim boleznim.

Takeda Pharmaceuticals d.o.o.

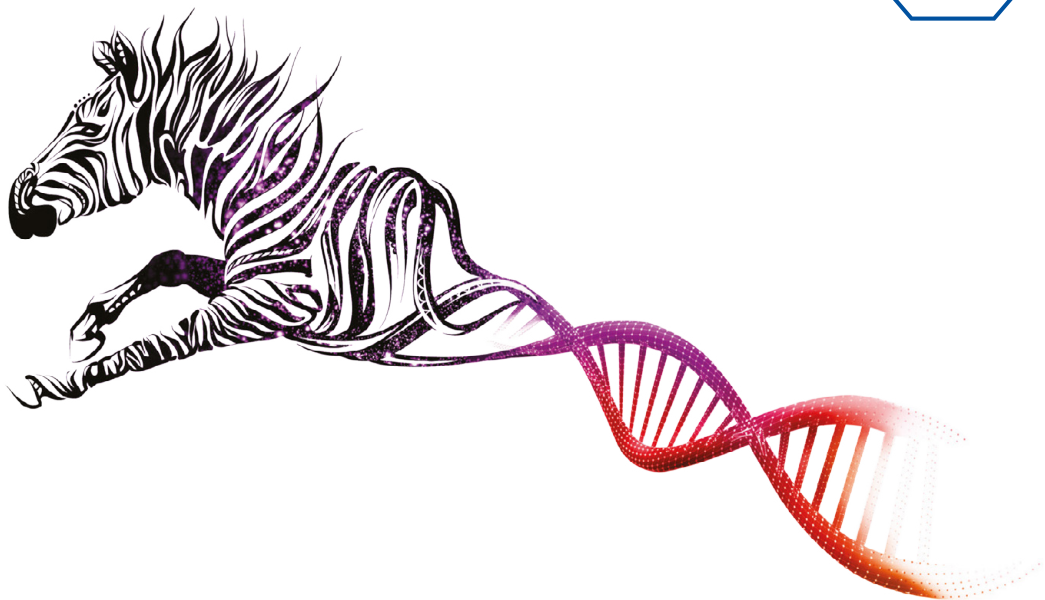
Bleiweisova cesta 30, 1000 Ljubljana, Slovenija

Tel.: + 386 (0) 59082480

E-pošta: info-si@takeda.com

www.takeda.com

Better Health, Brighter Future



Sledimo znanosti za
ustvarjanje inovativnih
in učinkovitih rešitev.

Na področju redkih
bolezni razvijamo
inovativna zdravila.

PERSENOBAN®

Zdravilo rastlinskega izvora, ki vsebuje izvleček korenine baldrijana oz. zdravilne špajke. Uporablja se za:

- lajšanje motenj spanja, kot sta nespečnost ali težave z uspavanjem in
- pomirjanje blage živčne napetosti, kot so psihična obremenitev, nemir in razdražljivost.



APTAMEDICA

v sodelovanju z Zentivo.

Zdravilo je na voljo v lekarnah
in specializiranih prodajalnah.

www.apta-medica.com

*Pred uporabo natančno preberite navodilo!
O tveganju in neželenih učinkih se posvetujte
z zdravnikom ali farmacevtom.*



Getty Images

Nekatera zdravljenja obvladujejo raka. Mi ga želimo ozdraviti.

Naš namen je ustaviti rakasta obolenja, zato stremimo k razvoju inovativnega in personaliziranega zdravljenja. Z našim delom smo vsak dan bližje prihodnosti, v kateri je bolezen stvar preteklosti. Več informacij lahko dobite na www.janssen.com/slovenia

janssen  Oncology
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF *Johnson & Johnson*

Redke bolezni

*Spreminjamo življenja ljudi,
ki so jih prizadele redke
bolezni in težka stanja*



Ključna področja



**Motnje v aktivaciji
komplementa**



**Redke metabolne
bolezni**



Redki tumorji

Dodatne informacije so na voljo pri družbi
AstraZeneca UK Limited, Podružnica v Sloveniji,
Verovškova 55, Ljubljana. Tel. (01) 51 35 600

Datum priprave gradiva:
december 2022. SI-2691

AstraZeneca



DO SEDAJ ODKRITIH
PRIBLIŽNO

7000

RAZLIČNIH
REDKIH BOLEZNI²

70 % SE JIH POJAVI V OTROŠTVU¹

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

**72 % REDKIH BOLEZNI JE GENETSKEGA
IZVORA¹**

86 % OBOLELIH LJUDI POROČA O TESNOBI⁴

75 % OBOLELIH LJUDI POROČA O DEPRESIJI⁴

95 %

OBOLELIH NIMA
NOBENIH MOŽNOSTI
ZDRAVLJENJA³

5 letna

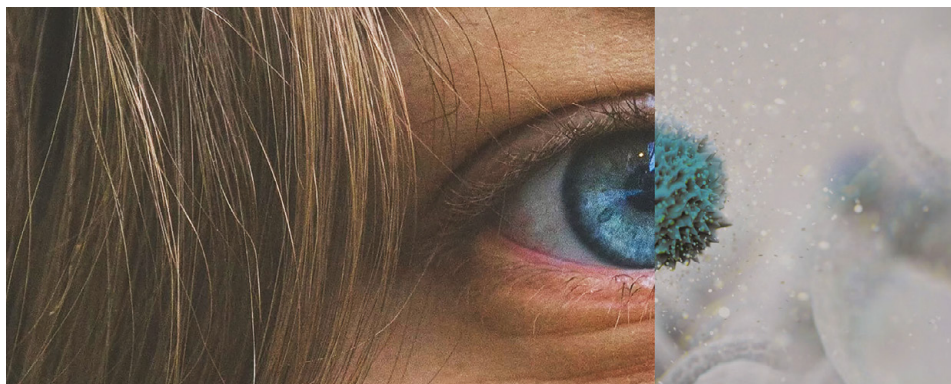
DIAGNOSTIČNA
ZAMUDA
(tudi do 30 let)^{5,6}

6-8 letna

DIAGNOSTIČNA
ZAMUDA PRI
OBOLELIH
OTROCIH⁷

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

*M - milijon



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

Novo Nordisk d.o.o., Ameriška ulica 2, SI - 1000 Ljubljana,
T 01 810 8700, E info@novonordisk.si,
S www.novonordisk.si ali www.novonordisk.com.

SK22H00002, februar 2022, © 2022 Novo Nordisk Slovenija

**Spodbujamo
spremembe** | pri redkih
bolezni





PRAVIČNOST **ZA LJUDI,** **KI ŽIVIJO Z** **REDKO BOLEZNIJO,**

**JE PRAVIČEN DOSTOP DO DIAGNOZE,
ZDRAVLJENJA, ZDRAVJA,
SOCIALNE OSKRBE ...**

#RAREDISEASEDAY

29. FEBRUAR 2024

10. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

29. FEBRUAR 2024 OD 9. URE DALJE, V KONGRESNEM CENTRU BRDO PRI KRANJU

UVODNE MISLI

- 08.00–09.00 **Registracija**
09.00–09.10 **Uvodni nagovor** predstavnika Ministrstva za zdravje
09.10–09.30 **Umetniška točka:** Nastop plesnega kluba Zebra
09.30–10.00 **Predstavitve Združenja za redke bolezni Slovenije**
Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

PROGRAM

1. SKLOP PREDAVANJ

- 10.00–10.15 **Uvodna predstavitev delovanja tima za redke bolezni na Onkološkem inštitutu Ljubljana**
Doc. dr. sc., B. Mateja Krajc, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
Izr. prof. dr. Irena Oblak, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
10.15–10.30 **Delovanje tima za redke dedne rake, predstavitev ERN GENTURIS**
Dr. Ana Blatnik, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
10.30–10.50 **Molekularna diagnostika pri dednih oblikah raka**
Dr. Vita Šetrajčič Dragoš, MSc., Onkološki inštitut Ljubljana
10.50–11.00 **RAZPRAVA**
11.00–11.15 **Vloga koordinatorja pri kliničnih poteh bolnikov z redkimi dednimi predispozicijami za tumorje**
Zvonka Kastelic, dipl. m. s., univ. dipl. org., Onkološki inštitut Ljubljana
11.15–11.30 **Primer obravnave družine z Li Fraumeni sindromom**
Doc. dr. Barbara Perić, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
11.30–11.50 **Registracija testiranih iz družin, obremenjenih z dednim rakom, vključevanje v EU GENTURIS register–predstavitve poročila registra**
Simona Hotujec, mag. manag. kak., Onkološki inštitut Ljubljana

11.50–12.00 **RAZPRAVA**

12.00–13.00 **ODMOR**

2. SKLOP PREDAVANJ

- 13.00–13.30 **Možnosti vključevanja paliativnega pristopa v obravnavo bolnika z redko boleznijo**
Mag. Mateja Lopuh, dr. med., Državna koordinatorica razvoja paliativne oskrbe, Ministrstvo za zdravje
13.30–14.00 **Uvedba programa presejanja novorojencev za spinalno mišično atrofijo, težke prirojene okvare imunosti, cistično fibrozo in kongenitalno adrenalno hiperplazijo**
Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
Uvedba Registra redkih nemalignih bolezni Republike Slovenije (RRNB-RS)
Izr. prof. dr. Urh Grošelj, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
14.30–15.00 **RAZPRAVA IN ZAKLJUČEK**

Izdajatelj



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi Slovenije**

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

DAN REDKIH BOLEZNI

10. NACIONALNA KONFERENCA

29. FEBRUAR 2024

Štirinajsta knjižica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije

UREDNIKI

Jožica Filipčič in Jože Faganel

OBLIKOVANJE IN PRIPRAVA ZA TISK

Mateja Vrbinc

FOTOGRAFIJE

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

TISK

DEMAT d.o.o., Ljubljana

Izdano v 700 izvodih

Mengeš, februar 2024

CIP - Kataložni zapis o publikaciji
Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

616-039.4(082)
061.2:616-039.4(497.4)(082)

DAN redkih bolezni (konferenca) (10 ; 2024 ; Brdo pri Kranju)

Dan redkih bolezni : 10. nacionalna konferenca : 29. februar 2024 / [uredniki Jožica Filipčič in Jože Faganel ; fotografije arhiv Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, rarediseaseday.org, arhiv avtorjev]. - Mengeš : Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije, 2024. - (Knjižica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije ; 14)

ISBN 978-961-96160-6-2
COBISS.SI-ID 183653379



DAN REDKIH BOLEZNI

ISBN-13: 978-961-96160-6-2



9 789619 616062