



REDKE BOLEZNI

28. februar 2014

ČETRTA IZDAJA



ZA INTERNO UPORABO



Vsebina

Združeni za boljšo oskrbo	3
EU direktiva o čezmejnem zdravljenju pacientov	5
Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v klinični hematologiji v Sloveniji	7
Kaj mora bolnik vedeti pri sočasnem jemanju več zdravil?	9
Uvod.....	9
Zakaj se zdravilo uporablja?	10
Kakšen je način jemanja, če moramo jemati več zdravil sočasno?.....	11
Kako zdravila medsebojno delujejo?	12
Kako pomembno je upoštevanje navodila za uporabo zdravila?.....	13
O čem še se moramo pogovoriti z zdravnikom ali farmacevtom?	13
Zdravila sirote v pediatriji	15
Otroški rak in direktiva o čezmejnem zdravstvenem varstvu	18
Ob dnevu redkih bolezni	21
Opredelitev redkih bolezni	22
Kaj je redka bolezen?.....	22
Koliko redkih bolezni poznamo?.....	22
Kaj so vzroki in značilnosti redkih bolezni?.....	23
Kakšne so medicinske in družbene posledice redkosti teh bolezni?	23
Kakšen napredek pričakujemo pri diagnostiki in zdravljenju redkih bolezni?.....	24
Zdravila za zdravljenje redkih bolezni – zdravila sirote	25
Definicija	25
Evropske uredbe na področju zdravil sirot	25
Dostopnost zdravil sirot v Evropi.....	26
Poročilo o raziskavah redkih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in pot naprej	28
Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 2013	28
Dejavniki raziskav in razvoja	29
Inovativna zdravila podaljšujejo preživetje	31
Življenje z boleznijo.....	34
Obvladovanje redkih bolezni na področju hematologije	35

Definicije redkih bolezni glede na države	42
Pobuda v Sloveniji	44
Zakonodaja v EU	45
Aktivnosti in ukrepi v EU	47
Oblikovanje cen in zagotovitev finančnih virov	48
K javno-zasebnemu partnerstvu	53
Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za redke bolezni	54
Mednarodna srečanja o redkih boleznih v letu 2014	59
Dodatek 1	61
Seznam zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Evropi	61
Dodatek 2	70
Sklep komisije o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni	70
Dodatek 3	74
Sodelujoča društva bolnikov	74
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	74
Društvo hemofilikov Slovenije	82
Društvo bolnikov z limfomom	86
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L	88
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije	92
Društvo bolnikov z Gaucherjevo boleznijo Slovenije	94
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo	96
Društvo distrofikov Slovenije	98
Društvo pljučnih in alergijskih bolnikov Slovenije	100
Društvo za cistično fibrozo Slovenije	105
Portal za informacije o redkih boleznih Orphanet	109
Viri in dodatne informacije na spletu	111



Združeni za boljšo oskrbo

Dan redkih bolezni obeležujemo od leta 2008 naprej vsako leto na zadnji dan v mesecu februarju, to je 28. ali 29. Organizira ga Evropska organizacija za redke bolezni EURORDIS in z njim želi opozoriti na bolnike z redkimi boleznimi v Evropi.

V R Sloveniji srečanje predstavnikov bolnikov, ki se združujejo v društvih bolnikov z redkimi boleznimi, organizira že tretje leto zapored **Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi**. Tako se srečanja v letu 2014 udeležuje deset Društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redkimi boleznimi, strokovno medicinsko osebje, predstavniki vladnih in nevladnih organizacij ter mediji. To je tudi dan, ko po večini držav EU potekajo podobna srečanja.

Geslo letošnjega Evropskega Dneva redkih bolezni je: Združeni za boljšo oskrbo. Že samo geslo nam pove, da bomo samo združeni lahko premagovali vse težave, s katerimi se bolniki z redkimi boleznimi tako v teku zdravljenja kot tekom celega življenja srečujemo.

Redke bolezni so bolezni, ki prizadenejo zelo majhen del prebivalstva in imajo zaradi redkosti njihovega pojavljanja poseben status. Obstaja več tisoč redkih bolezni, do danes je odkritih med šest in sedem tisoč, ki so opisane v sodobni medicinski literaturi.

Redke bolezni so po navadi težke bolezni in pogosto potekajo kronično in progresivno. Znaki redkih bolezni so lahko prisotni že ob rojstvu, ali pa se pojavijo v otroškem obdobju in so večinoma genetske narave. Ogrožajo lahko življenje ali kronično zmanjšujejo možnost bolnika za normalno življenje.

Pomemben ukrep tako za bolnike kot za zdravstvene delavce je izmenjava mnenj in informacij, izboljšati priznavanje in prepoznavanje redkih bolezni, podpreti nacionalne načrte za redke bolezni, krepiti sodelovanje in usklajevanje na evropski ravni, vzpostaviti evropske referenčne mreže, kamor se lahko napoti bolnika, kadar v domači državi ni primernega zdravljenja, omogočiti bolnikom dosledno izvajanje že sprejete zakonodaje na področju čezmejnega zdravstvenega varstva, vzpostaviti referenčne centre in organizirati nacionalne kontaktne točke, kjer bodo bolniki pridobili vse informacije, ki jih potrebujejo za zdravljenje tako doma kot v tujini.

V sistemu zdravljenja redkih in tudi vseh ostalih bolezni, postajajo društva bolnikov čedalje tesnejša vez med zdravniki in bolniki. Društva bolnikov so pomemben vir informacij o vseh problemih, s katerimi se tako bolniki kot njihovi svojci v teku zdravljenja srečujejo. Zato je eno izmed vodil delovanja društev bolnikov v sodelovanju s strokovnim medicinskim osebjem tudi zagotoviti boljšo dostopnost in zadostno paleto sodobnih in učinkovitih zdravil za zdravljenje redkih bolezni.

Majda Slapar

Predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi



Društvo bolnikov s
krvnimi boleznimi



EU direktiva o čezmejnem zdravljenju pacientov

Z razvojem novih zdravstvenih tehnologij in možnostjo, da se zdravstveni delavci po EU zaposlujejo v različnih državah članicah, imamo ljudje čedalje večja pričakovanja glede zdravstvenih storitev. Z evropsko direktivo o čezmejnem zdravljenju pacientov, ki predpostavlja, da bo pacientom zdravstveno varstvo lažje dostopno po vsej EU, in smo jo v Evropskem parlamentu potrdili pred tremi leti, v Sloveniji pa med prvimi implementirali pred nekaj meseci, je narejen pomemben korak v povezovanju zdravstvenih politik in zdravstvenih sistemov v Evropski uniji.

Čeprav večina pacientov pomoč raje poišče v svoji državi, se nekateri vendarle odločajo za pomoč zdravnikov v tujini (zaradi krajših čakalnih dob, neizvajanja določenih postopkov doma, obiska določenega specialista ipd.). Nova direktiva to sicer omogoča, vendar, kot se izkazuje v praksi, še vedno s precejšnjimi omejitvami.

Sama sicer, kot sem že večkrat poudarila, nisem specialistka za področje zdravja in se s to temo v Evropskem parlamentu podrobneje ne ukvarjam, sem pa kot poslanka in državljanka - uporabnica evropskih zdravstvenih storitev, v preteklih tednih z zanimanjem spremljala odzive na uvedbo direktive. Moj prvi vtis je, da so ljudje v Sloveniji nekoliko razočarani. Pričakovali so več, kot jim bo omogočeno.

Pri tako pomembnih spremembah, kot jih prinaša direktiva, ki dejansko predstavlja mejnik za pravice pacientov v Evropi, bi pred njeno implementacijo pričakovala bistveno večji informacijski angažma – direktiva namreč državam članicam EU nalaga tudi temeljito obveščanje bolnikov o njihovih pravicah. Velika teža in odgovornost informiranja je sicer zaupana nacionalnim kontaktnim točkam, v Sloveniji jo imamo v okviru ZZZS, menim pa, da bi strokovne odgovore vsaj osnovne ravni pacienti morali dobiti že v okviru zdravstvenih zavodov.

Namesto tega opažam, da večina ljudi še vedno ne pozna najosnovnejših informacij o možnostih zdravljenja v tujini oziroma si jih razlaga precej po svoje. Ne moremo tudi mimo dejstva, da na kar nekaj vprašanj še vedno ni odgovorov, ali ti niso zadovoljivi ali (še) nimajo ustreznih pravnih podlag

in čakajo na razlago z ministrstva, čeprav je od sprejetja do implementacije direktive ni minilo tako malo časa.

Kot kaže, bo torej potrebnih še veliko več jasnejših, natančnejših in bolj zanesljivih informacij o pravilih, pogojih, načinih dostopa do zdravljenja v tujini, do povrnitve stroškov za zdravstvene storitve, pa tudi o pritožbenih postopkih in ustreznosti izvajalcev zdravstvenih storitev. Gotovo se bo kar nekaj rešitev v prihodnjem obdobju izkristaliziralo tudi skozi prakso, morda tudi na področjih, kjer se ureditve ne zdijo posebej pravične, na vsak način pa bi morali stremeti k temu, da bi bila čim boljše izpolnjena pričakovanja pacientov – potrošnikov.

Velikokrat poudarjamo, da je treba poskrbeti za tesnejše sodelovanje držav na številnih področjih zdravstva, saj je to v interesu tako bolnikov kot držav, bi pa vendarle rada opozorila, da se dobro sodelovanje vseh v zdravljenje vpletenih mora začeti doma. Korupcija, razprtije in komolčarstvo v zdravstvenem ustroju, ki je eden od tistih sistemov, ki se dotakne prav vsakega od nas, ne glede na naše finančno ali drugačno stanje, nimajo kaj početi.

Za prihodnost si zato želim predvsem, da bi v Sloveniji uspeli vzpostaviti javno zdravstvo, ki bo očiščeno kapitalskih in škodljivih zasebnih interesov in bo v prvi vrsti skrbelo za dobrobit ljudi in bo državljanom v ponos. Šele v takem zdravstvu bi prednosti nove direktive v resnici dobile pravo veljavo.

Tanja Fajon

poslanka v Evropskem parlamentu



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

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

Pri pregledu zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so pridobila dovoljenja za promet v dežavah EU (seznam oktober 2013), ugotovimo, da smo jih pred dvema leti, od skupno 76 v Sloveniji v uporabi 44, od tega 26 (59%) v klinični hematologiji. Največ, trinajst novih zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni so uvrstili na seznam v letu 2007. Na drugem mestu po številu novih zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so jih uvrstili na listo pa je bilo leto 2012, ko so uvrstili 9 novih zdravil. V lanskem letu so od skupno 66 zdravil uvrstili 7 novih zdravil, od tega 4 s področja hemato-onkologije.

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

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

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

Prof. dr. Peter Černelč, dr. med.

Predstojnik Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana, Zaloška 7.



Kaj mora bolnik vedeti pri sočasnem jemanju več zdravil?

Uvod

Spoznanje, da je zdravje ena najvišjih vrednot, stopa v zadnjem času vedno bolj v ospredje. Težnja po ohranjanju zdravja je na eni strani posledica večje osveščenosti prebivalstva, na drugi strani pa nas lahko želja, da ne bi zboleli kaj hitro privede do dodatnega obremenjevanja organizma z zdravili, ki si jih kupimo sami.

Rezultati različnih raziskav nas opozarjajo, da je delež bolnikov, ki jemljejo več zdravil hkrati, vedno višji. Večinoma so to bolniki, pri katerih je kombinirana terapija z več zdravili pri zdravljenju določenih bolezni nujna, sodijo pa v to skupino tudi starejši bolniki, ki jih zaradi fizioloških in morfoloških sprememb organizma najpogosteje prizadene več kroničnih nenalezljivih bolezni hkrati, zaradi česar jemljejo sočasno več zdravil.

V primerih, ko so prizadeti življenjsko pomembni sistemi, kot so srčno-žilna obolenja, bolezni krvi in krvotvornih organov, prizadetosti skeleta in mišičja in še nekatere druge, je potrebno zdraviti več bolezni hkrati. To pa pogosto vodi v polipragmazijo oz. polifarmacijo, ki jo definiramo kot stanje z jemanjem 4 do 6 zdravil hkrati.

Zaradi simptomov, ki so pogosto posledica oslabelega organizma in pa pri zdravljenju starejših, ki so bistveno bolj nagnjeni k neželenim učinkom zdravil in interakcijam med zdravili, mora biti zdravljenje z zdravili skrbno načrtovano in osredotočeno na osnovne bolezni ob prizadevanju za zmanjšanje števila predpisovanih zdravil.

Poleg skrbi, da bi si ohranili zdravje pa nas pogosto nekritično reklamiranje izdelkov, ki obljublajo zdravje, privede do dodatnega ukrepanja na lastno odgovornost, in uporabo zdravil, ne le tistih, ki nam jih je predpisal zdravnik, temveč tudi tistih, za katera se odločimo po lastni presoji. Ob tem pa kaj hitro spregledamo nevarnost, ki nam grozi zaradi sočasnega jemanja prevelikega števila zdravil.

Tako je razgovor in posvet z zdravnikom in farmacevtom, ki ju oba zavezuje kodeks medicinske in farmacevtske etike, katerih osnovno vodilo je skrb za zdravje vsakega posameznega bolnika, nujen.

Uspešno in učinkovito zdravljenje pa je poleg zdravnikove skrbi odvisno tudi od motiviranosti in informiranosti bolnika samega. Zaradi vse večjega zanimanja za ohranitev zdravja si želijo bolniki čim več osnovnih informacij o zdravlilih in svoji bolezni, kar ima posledično pozitiven vpliv na porabo zdravil in na njihovo pravilno uporabo.

Poleg vedenja za kaj se zdravilo uporablja, so za bolnika pomembne tudi informacije:

- kakšen je režim jemanja, ob sočasnem jemanju več zdravil;
- kako zdravila medsebojno delujejo;
- kako pomembno je upoštevanje navodila za uporabo zdravila;
- ali lahko vozi, če jemlje zdravila, ki so mu bila predpisana;
- kakšen vpliv imajo na naše zdravljenje zdravila, ki si jih sami kupimo v lekarni brez recepta;
- kakšen je vpliv jemanja prehranskih dopolnil na naše zdravljenje;
- kako vpliva hrana na delovanje zdravil, ki jih jemljemo
- kaj storimo, če zdravilo ne učinkuje tako kot smo pričakovali, ali pa nastopijo neželeni učinki, ki niso navedeni v navodilu za uporabo zdravila.

Zakaj se zdravilo uporablja?

Glede namena uporabe zdravila se vedno pogovorimo z zdravnikom ali pa s farmacevtom v lekarni in pri tem ne pozabimo naštetih vseh zdravil, ki jih že jemljemo, tudi tistih, ki si jih sami kupimo brez recepta v lekarni.

Nekatera zdravila, ki se predpisujejo za lajšanje bolečin, zdravljenje prehlada ali pa na primer zniževanje povišane telesne temperature, včasih vsebujejo enake učinkovine, ali same ali pa v kombinacijah. Kot na primer: ob jemanju več zdravil hkrati, ki vsebujejo učinkovino paracetamol, lahko le ta povzroči okvaro jeter.

Bolniki si velikokrat lajšajo bolečine z zdravili, ki jim jih predpisujejo zdravniki, ali pa z zdravili, ki si jih kupujejo sami na lastno pobudo, kar imenujemo samozdravljenje. To so večinoma zdravila, ki lajšajo bolečino in vnetja in jih imenujemo nesteroidna protivnetna zdravila. Večkrat uporabljamo v ta namen tudi acetilsalicilno kislino (Aspirin). Pri bolnikih, pri katerih je tveganje za nastanek nevarnih neželenih učinkov na prebavila veliko, je jemanje teh zdravil lahko nevarno. Nevarnost za zaplete je toliko večja, če bolnik jemlje



obe zdravili hkrati. Zato se je potrebno posvetovati z zdravnikom ali pa s farmacevtom v lekarni.

Previdnost je potrebna tudi pri uporabi zdravil, ki lajšajo bolečino in znižujejo povišano telesno temperaturo in vsebujejo učinkovino paracetamol, ki škodljivo vpliva na delovanje jeter. Pri prekoračitvi odmerkov paracetamola prihaja do resnih poškodb jeter, kar se posledično lahko konča tudi s smrtjo. Škodljiv učinek na jetra močno poveča sočasno uživanje alkohola.

Pri lajšanju bolečin je posvet z zdravnikom ali farmacevtom zelo koristen, ker so značilnosti bolečine različne. Dalj časa trajajoča bolečina je lahko znak resnejše bolezni, zato v takem primeru samozdravljenje ni primerno in je potrebno poiskati pomoč zdravnika.

V določenih primerih hujših težav pa zdravnik lahko predpiše tudi kombinacijo dveh zdravil za lajšanje kronične bolečine, vendar se za to ne odločimo sami.

Kakšen je način jemanja, če moramo jemati več zdravil sočasno?

Raziskave na tem področju kažejo na to, da je delež bolnikov, ki jemljejo več kot 5 zdravil sočasno presenetljivo velik. Ta delež je zaskrbljujoč, ker je statistična verjetnost za pojav neželenih interakcij, ki škodljivo vplivajo na organizem, velika.

Ob tem je potrebno poudariti, da niso vse interakcije klinično enako pomembne. Pomembne interakcije so krvavitve iz prebavil, upočasnjeno bitje srca, neenakomerno bitje srca, padec krvnega tlaka,.....

Da bi zmanjšali možnost nastanka neželenih učinkov na kar najnižjo možno mero se moramo glede načina jemanja posameznega zdravila pogovoriti z zdravnikom ali farmacevtom ter si režim natančno zapisati v tabelo na kartici zdravil. V kolikor smo katero od navodil pozabili, se vrnimo v lekarno in se ponovno posvetujemo s farmacevtom.

V kartico si zapišimo tudi zdravila, ki smo si jih kupili sami in prehranska dopolnila naravnega ali drugega izvora. Zapisati si moramo tudi čas in način jemanja.

V primeru zdravil, ki lahko z medsebojnim učinkovanjem povečajo ali zmanjšajo učinek, ali pa tudi izzovejo nasprotni učinek je potrebno narediti pavzo vsaj dve uri. Kako in kdaj nam bo svetoval farmacevt v lekarni.

Kako zdravila medsebojno delujejo?

Zdravila ne učinkujejo samo na naše telo. Če jih jemljemo več hkrati, delujejo tudi med seboj. To delovanje je lahko omejeno samo na oviranje koristnega učinka na primer enega od zdravil, lahko pa privede do resnih neželenih učinkov, ki so včasih celo smrtno nevarni.

Raziskave kažejo na to, da so med našo populacijo še vedno na prvem mestu zdravila za zdravljenje bolezni srca in ožilja, s poudarkom na porabi zdravil za zniževanje povišanega krvnega tlaka. To se še posebej izkazuje pri ljudeh starih 65 let in več, ker imajo starejši bolniki pogosteje okvarjeno delovanje ledvic in jeter.

Na drugem mestu je skupina zdravil za zmanjšanje maščob v krvi. Ob teh zdravilih je potrebno poudariti, da je njihova uporaba zlasti pri starejših bolnikih lahko precej tvegana. Učinkovine, ki znižujejo vrednosti maščob v krvi (statini) zavirajo delovanje tistih jetrnih encimov, ki so odgovorni za presnovo zdravil. Zato lahko pride v kombinaciji z zdravili za zniževanje krvnega tlaka do precejšnjega tveganja za neželene učinke. To je primer, ki opozarja na to, da je potrebno ob sočasnem jemanju teh dveh zdravil natančno določiti režim jemanja, kar stori zdravnik.

Zdravila za preprečevanje srčnega popuščanja so zdravila z ozko terapevtsko širino. Ta zdravila izkazujejo ob nepravilnem jemanju velika tveganja za nepredvidene neželene učinke. Tak primer je zdravilo, ki vsebuje zdravilno učinkovino digoksin. Ob sočasnem jemanju tega zdravila in zdravil za zniževanje povišanega krvnega tlaka se pri ledvičnih bolnikih zmanjša izločanje skozi ledvica, nivo digoksina v krvi se dvigne in povzroči škodljive učinke.

Ena pomembnejših skupin zdravil, pri kateri je potrebna še posebna previdnost, so zdravila, ki preprečujejo strjevanje krvi (antitrombotiki). Pri teh zdravilih morajo biti bolniki še posebej opozorjeni na nevarne interakcije z zdravili, ki jih lahko dobijo v lekarnah brez recepta, na primer Aspirin ter prehranska dopolnila, ki vsebujejo vitamin A in D, glukozamin, izdelki z ginkgom in s česnom in še nekatera, ki povzročajo krvavitve. Tudi vitamin C in šentjanževka močno znižata delovanje antitrombotika.

Skoraj vsa zdravila, ki bi jih jemali sočasno z antitrombotiki, vplivajo na strjevanje krvi tako, da nižajo ali višajo strjevalni učinek, ali pa negativno vplivajo na dodano zdravilo.

To je samo nekaj primerov, ki nas opozarjajo na to, da zdravljenja z



zdravili ne smemo jemati prepovršno in da nasvet in navodilo strokovnjaka zelo pomembno prispevata k želenemu terapevtskemu učinku.

Kako pomembno je upoštevanje navodila za uporabo zdravila?

Navodila za uporabo zdravil so napisana zato, da zdravil ne bi napačno uporabljali. Napačna uporaba zdravila lahko pomeni uporabo napačnega zdravila, uporabo napačnega odmerka, jemanje v napačnem časovnem intervalu, ... Včasih podcenimo pomen navodil, ker smatramo, da smo si vsa opozorila, ki nam jih je dal zdravnik ali farmacevt tudi zapomnili. V primeru, da smo navodila prebrali, nismo pa vseh opozoril razumeli, imamo še vedno možnost, da se vrnemo v lekarno in ponovno zaprosimo farmacevta za podrobnejšo razlago.

Tako lahko preprečimo vrsto nepredvidenih škodljivih reakcij, ki vodijo v neuspešno zdravljenje.

O čem še se moramo pogovoriti z zdravnikom ali farmacevtom?

Poleg vseh že navedenih vprašanj je pomembno vprašanje, če ob jemanju določenega zdravila lahko vozimo in pa kako lahko vplivajo na delovanje zdravil prehranska dopolnila in hrana.

Nekatera zdravila, ki vplivajo na naše psihofizične lastnosti so sicer označena s praznim trikotnikom, kar pomeni relativno prepoved vožnje, nekatera pa so označena s polnim trikotnikom, kar pomeni absolutno prepoved vožnje. To so zdravila, pri katerih moramo poleg tega, da ne vozimo, paziti tudi, da se ne izpostavljammo možnostim, da bi prišlo do padcev, kar je za starejše bolnike lahko tudi usodno.

Tudi hrana lahko pomembno vpliva na delovanje zdravil, čemur običajno ne pripisujemo posebne pozornosti. Ob jemanju zdravil, ki na primer redčijo kri (antitrombotiki), ni primerno uživati hrano, ki vsebuje K-vitamin. To je na primer zelena listna zelenjava, kot je kodrasti ohrovt, špinača, komarček,...

Prehranska dopolnila in tudi zdravila, ki jih je moč dobiti brez recepta vsebujejo učinkovine, ki lahko dodatno vodijo v polifarmacijo in s tem do reakcij med zdravili, ki lahko otežijo ali pa izničijo uspehe zdravljenja.

Čaj šentjanževke, ki velja za naravno pomirilo, vpliva na proces razgradnje zdravil v jetrih na način, ki zmanjša koncentracijo ostalih zdravil v krvi.

Nasprotno pa učinkuje sok grenivke kot hrana, ki sočasno učinkuje na zdravila tako, da se le ta počasneje razgradijo, kar zviša njihovo koncentracijo v krvi, s tem pa zviša tudi njihov učinek.

Prepričanje, da je vse, kar prihaja iz narave neškodljivo in varno, že dolgo ne drži več. Zato je osveščanje ljudi o učinkovanju zdravil in medsebojnem učinkovanju med zdravili in tako imenovanimi domačimi zdravili, hrano ter prehranskimi dopolnili dobra popotnica k ohranjanju zdravja in uspešnemu zdravljenju, kadar je to potrebno.

Nada Irgolič, mag. farm., spec.



Zdravila sirote v pediatriji

Po definiciji so redke bolezni tiste, ki v populaciji prizadanejo število ljudi, ki je opredeljeno kot manjše od 5 na 10.000 prebivalcev. Ker je bolezn, ki po definiciji spadajo med redke bolezni veliko, je tako v posamezni populaciji število bolnikov z redkimi boleznimi zadostno, da predstavlja specifičen zdravstveni problem. Po ocenah je v Evropski uniji med 27 in 36 milijoni bolnikov, ki imajo eno od okoli 8.000 bolezni, ki so trenutno klasificirane kot redke bolezni. Poleg številnih drugih problemov, na katere naletimo pri obravnavi bolnikov z redkimi boleznimi, je eden od pomembnih vidikov problematika razvoja zdravil za redke bolezni. Ker gre v večini primerov za genetsko pogojene bolezni, je razvoj zdravil kompleksen in predstavlja velik finančni zalogaj. Majhno število potencialnih bolnikov v tem primeru predstavlja pomembno oviro, saj sponzorji takega razvoja preprosto nimajo ekonomske računice, ki bi predstavljala zadostno spodbudo. Zavedajoč se tega problema sta dve največji svetovni agenciji za zdravila, ameriška FDA in evropska EMA skušali problem vsaj delno rešiti s tako imenovano direktivo o zdravljenju sirotah. Ameriška direktiva je prišla v veljavo leta 1983, z namenom spodbuditi razvoj zdravil za bolnike z redkimi boleznimi. Evropska direktiva je bila z enakimi cilji objavljena leta 2000. Spodbude sponzorjem / farmacevtski industriji so lahko:

- Tržna ekskluzivnost, ki pomeni da 10 let po odobritvi produkta, konkurenčni produkti nimajo prostega dostopa na trg.
- Pomoč pri razvoju raziskovalnih protokolov s strani regulatornega organa.
- Znižanje taks pri avtorizacijskih postopkih.
- Dostop do raziskovalnih sredstev v okviru programov posameznih držav članic vključujoč Evropske okvirne projekte.

Da se zdravilo uvrsti med t.i. zdravila sirote, mora izpolnjevati naslednje kriterije:

1. Namenjeno mora biti zdravljenju, prevenciji ali diagnostiki bolezni, ki je bodisi življenje ogrožujoča ali pa povzroča kronično zmanjšanje kvalitete življenja.
2. Prevalenca bolezni v EU mora biti manjša kot 5 primerov na 10.000 prebivalcev, ali pa mora biti malo verjetno, da bo s trženjem zdravila mogoče

doseči zadosten finančen učinek, s katerim bi upravičili investicijo v razvoj le tega.

3. Za diagnostično, preventivno oz. terapevtsko metodo za določeno bolezen z regulatornega vidika ni mogoče pričakovati odobritve, če pa taka metoda obstaja, mora prizadetim bolnikom prinesiti signifikantno klinično korist.

Analiza učinka direktive o zdravih sirotah v ZDA je pokazala, da je bilo v obdobju od leta 2000 do 2009, 1.138 zdravilom podeljen status zdravila sirote, od teh jih je bilo 148 tudi dejansko odobrenih za uporabo v humani medicini. Četrtnina le teh (26%), je bila odobrena za uporabo pri otrocih. Med zdravili sirotami, namenjenimi uporabi v otroški populaciji, jih največji delež (39%) odpade na zdravila namenjena zdravljenju motenj v presnovi^[1]. Čeprav je vtis, da pomeni direktiva o zdravih sirotah pomembno spodbudo pri razvoju le teh, pa ni popolnoma jasno zakaj so nekatera bolezenska stanja bolje pokrita z razvojem, medtem ko na nekaterih področjih, kjub danim spodbudam ni praktično nobenega napredka^[2, 3].

V praksi se pri poskusu reševanja zdravljenja otrok z redkimi boleznimi, za katere so na voljo t.i. zdravila sirote, srečamo z večplastnim problemom:

1. Zdravilo je odobreno za uporabo v humani medicini, vendar odobritev ne pokriva otroške populacije.
2. Zdravilo je v poznih fazah kliničnega preiskovanja, vendar je dostopno samo preko vključevanja bolnikov v klinične raziskave.
3. Zdravilo je odobreno in tudi dostopno za klinično uporabo, vendar nastajajo pomisleki zaradi enormno visokih stroškov.

V prikaz primera reševanja konkretnega problema, naj navedem primer dečka s paroksizmalno nočno hemoglobinurijo. Bolezen predstavlja pridobljeno klonalno motnjo, zaradi katere so eritrociti bolnika podvrženi spontani hemolizi. Poleg hemolitične anemije lahko pri bolnikih pride do usodnih zapletov, kot so npr. trombembolični zapleti. Edini način dolgotrajne ozdravitve je alogenična presaditev krvotvornih matičnih celic ustreznega dajalca. V primeru da bolnik dajalca nima, je mogoče doseči dolgotrajno kontrolo bolezni z biološkim zdravilom. Zdravilo je odobreno za uporabo v humani medicini, vendar za bolnike starejše od 18 let. Ker je bolezen v otroški populaciji tako zelo redka, ni pričakovati, da bi bilo zdravilo za omenjeno indikacijo odobreno za uporabo pri otrocih. Ker smo bili mnenja, da bi predstavljalo



zdravljenje s tem zdravilom za našega bolnika pomembno klinično korist, smo po pogovorih s predstavnikom plačnika (ZZZS) dosegli dogovor, ki hkrati predstavlja tudi model za reševanje podobnih težav v bodoče. V primeru, da strokovni kolegij kliničnega oddelka presodi, da bi določena terapija, ki za to indikacijo ni uradno odobrena, lahko za konkretnega bolnika predstavljala pomembno klinično korist, se ustrezno dokumentirana vloga predloži za ta namen imenovani strokovni komisiji Pediatrične klinike. V primeru, da komisija presodi, da je bila vloga strokovno utemeljena, jo skupaj s pozitivnim mnenjem posreduje strokovnemu kolegiju Pediatrične klinike. Če je tudi mnenje tega pozitivno, Pediatrična klinika tako vlogo naslovi na ZZZS. Na tak način je vzpostavljen formalni postopek, s katerim omogočimo zdravljenje bolnikom, za katere ni uradno odobrenega načina zdravljenja. Hkrati pa so s tem tudi vzpostavljeni mehanizmi nadzora nad učinkovitostjo in sledenja stranskih učinkov zdravljenja.

Doc. dr. Janez Jazbec, dr. med.

Predstojnik Kliničnega oddelka za otroško hematologijo in onkologijo,
Pediatrična klinika, UKC Ljubljana, Bohoričeva 20

Literatura

- 1 Talele SS, Xu K, Pariser AR, Braun MM, Farag-El-Massah S, Phillips MI, Thompson BH, Coté TR. Therapies for inborn errors of metabolism: what has the orphan drug act delivered? *Pediatrics*. 2010 Jul;126(1):101-6. doi: 10.1542/peds.2009-3246. Epub 2010 Jun 21.
- 2 Thorat C, Xu K, Freeman SN, Bonnel RA, Joseph F, Phillips MI, Imoisili MA. What the Orphan Drug Act has done lately for children with rare diseases: a 10-year analysis. *Pediatrics*. 2012 Mar;129(3):516-21. doi: 10.1542/peds.2011-1798. Epub 2012 Feb 27.
- 3 Braun MM, Farag-El-Massah S, Xu K, Coté TR. Emergence of orphan drugs in the United States: a quantitative assessment of the first 25 years. *Nat Rev Drug Discov*. 2010 Jul;9(7):519-22. doi: 10.1038/nrd3160. Epub 2010 Jun 7

Otroški rak in direktiva o čezmejnem zdravstvenem varstvu

Rak je v otroškem obdobju redka bolezen, saj je manj kot 1 % vseh novo odkritih rakavih bolezni v populaciji letno mlajših od 15 let. Glede na pogostost pojavljanja tako rak v otroškem obdobju po definiciji spada med redke bolezni. Pred letom 1970 je bil rak pri otroku, razen v redkih izjemah, smrtna bolezen. S kombiniranim multidisciplinarnim pristopom k zdravljenju je v sodobnem času pričakovano 5 letno preživetje otroških onkoloških bolnikov doseglo 80 %, pri 70 % bolnikov pa je mogoče govoriti o ozdravitvi. Kljub redkosti in napredku v zdravljenju pa rak še vedno predstavlja enega najpogostejših vzrokov smrti pri otrocih (z izjemo neonatalnega obdobja), saj v razvitem svetu letno umre več otrok zaradi raka, kot zaradi cistične fibroze, sladkorne bolezni, astme in prirojenih nepravilnosti skupaj. Načeloma lahko otroci zbolijo za katerokoli obliko raka, kot jih poznamo pri odraslih, vendar pa se pojavnost posameznih oblik raka pri otrocih bistveno razlikuje od pojavnosti pri odraslih.

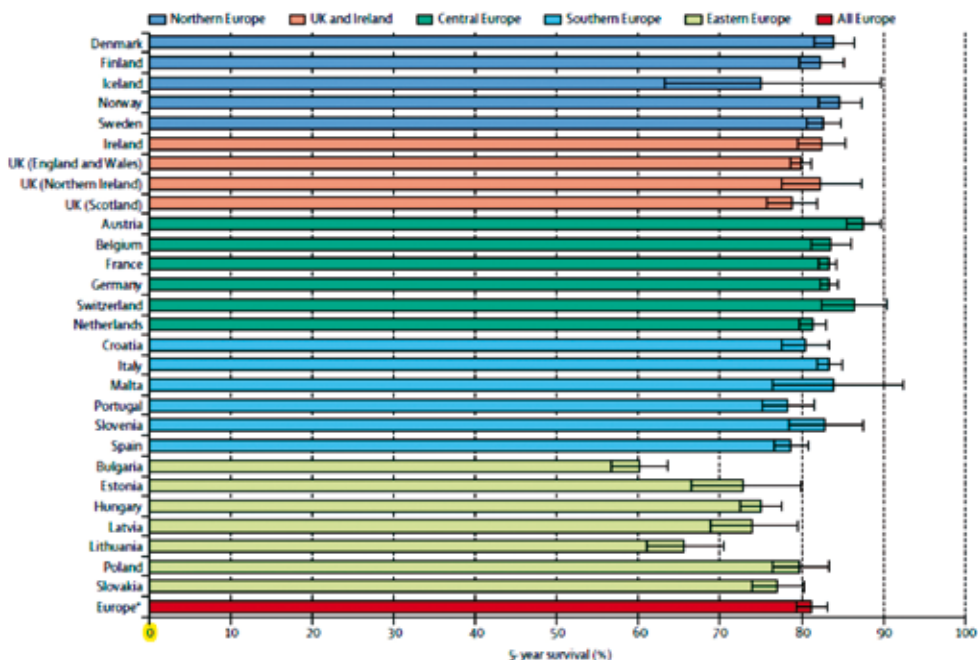
Ko starše in otroka seznanimo z diagnozo in načrtom zdravljenja je razumljivo prva reakcija velika žalost, vendar pa se zelo zgodaj v pogovoru o načrtovanem zdravljenju pojavi vprašanje: »Ali bi bilo v tujini mojemu otroku omogočeno boljše zdravljenje«. Vprašanje je seveda razumljivo in ga je vedno potrebno sprejeti z razumevanjem. V ozadju namreč ni vedno neposredno zaupanje v lečečega zdravnika, ampak so lahko posredi predvsem tri osnovne dileme:

1. Ali je, glede na to da gre za v osnovi redko bolezen, pri nas dovolj izkušenj (ali je na voljo primerna laboratorijska infrastruktura) za zanesljivo postavitve diagnoze.
2. Ali so izkušnje pri zdravljenju konkretne redke bolezni zadostne, da obetajo izhod zdravljenja, ki bi bil primerljiv z rezultati zdravljenja enake bolezni v tujini
3. Ali so na voljo najsodobnejša zdravila, ki se za zdravljenje te bolezni uporabljajo v tujini.



Če izhajamo iz izhodišča, da je soočenje s temi dilemami je v interesu otroka-bolnika, potem je seveda nujno, da se v vsakem konkretnem primeru z njimi sooči tudi terapevtski tim. Že pred sprejetjem direktive o čezmejnem zdravstvenem varstvu je pri nas veljala ustaljena praksa, da smo preiskave, ki so bile redke in so zahtevale visoko specializirane laboratorijske kapacitete opravljali v laboratorijih, ki so imeli na specifičnem področju največjo ekspertizo, ne glede na to kje se je tak laboratorij nahajal.

Glede izkušenj pri zdravljenju posameznih bolezni, je osnovno orodje, ki nam omogoča primerjavo s podobnimi centri redna evaluacija svojih rezultatov. Slovenija se po analizi pet letnega preživetja otrok z rakom, objavljeni v Lancet Oncology januarja 2014, s petletnim preživetjem, ki presega 80 %, uvršča v zgornjo polovico držav Evrope.



Slika 1. Pet letno preživetje otrok z rakom (brez tumorjev osrednjega živčevja), po posameznih evropskih državah (1).

Kljub relativno dobrim rezultatom imamo vsako leto nekaj posameznih primerov, ki jih napotimo na zdravljenje v specializirane centre v tujini. Vzroki so najpogostejše v specifični infrastrukturi, ki ni na voljo v Sloveniji (npr. protonsko obsevanje), ali pa v posebej poglobljenem znanju posameznega centra, kjer obravnavajo posebej redke entitete. V primeru, da strokovni tim presodi, da je tako zdravljenje v tujini upravičeno, se izvede napotitev po utečenem postopku in stroške zdravljenja v celoti krije zavarovanje.

Glede dostopnosti do zdravil pa je predvsem potrebno temeljito razčistiti, katere vrste zdravljenja so za določeno entiteto odobrene s strani uradnih regulatornih organov. Za tako odobritvijo stojijo namreč na rezultati relevantnih kliničnih raziskav. Potrebno je namreč razlikovati med odobreni načini zdravljenja, zdravljenjem, ki je v določeni fazi kliničnega razvoja in pa seveda zdravljenji, katerih učinkovitost ni podprta z medicinskimi rezultati. V poplavi informacij, ki so na voljo v dobi interneta, je količina teh informacij lahko nepregledna in vnaša lahko v družino, ki se spopada z otroškim rakom še dodatne dileme in dvome.

Doc. dr. Janez Jazbec, dr. med.

Predstojnik Kliničnega oddelka za otroško hematologijo in onkologijo,
Pediatrična klinika, UKC Ljubljana, Bohoričeva 20

Literatura

1. Gemma Gatta, Laura Botta, Silvia Rossi, Tiiu Aareleid, Magdalena Bielska-Lasota, Jacqueline Clavel, Nadya Dimitrova, Zsuzsanna Jakab, Peter Kaatsch, Brigitte Lacour, Sandra Mallone, Rafael Marcos-Gragera, Pamela Minicozzi, Maria-José Sánchez-Pérez, Milena Sant, Mariano Santaquilani, Charles Stiller, Andrea Tavilla, Annalisa Trama, Otto Visser, Rafael Peris-Bonet, et al. Childhood cancer survival in Europe 1999–2007: results of EUROCARE-5—a population-based study. *Lancet Oncology* 2014; 15(1), 35–47



Ob dnevu redkih bolezni

Pred nami je četrta izdaja knjižice o redkih boleznih. Tema letošnjega Dneva redkih bolezni je »**Združeni za boljšo oskrbo**«. Za večino redkih bolezni ne poznamo učinkovitega zdravljenja, vendar lahko z ustrezno nego izboljšamo kakovost življenja teh bolnikov in podaljšamo njihovo pričakovano življenjsko dobo. Redke bolezni imajo globok psihosocialni vpliv na bolnike in njihove svojce, tudi zdravstvena oskrba teh bolnikov je zahtevna.

Tudi družba Celgene želi z doslednim vlaganjem v razvoj in raziskave doprinesiti k boljši oskrbi bolnikov z redkimi boleznimi. Vsi, ki jim naša odkritja lahko pomagajo, morajo biti te možnosti tudi deležni. Prizadevamo si za uveljavitev zdravil sirot ter za odobritev zdravil, katerih delovanje je usmerjeno v potrebe bolnikov z redkimi boleznimi.

Lani je družba Celgene prejela nagrado za inovativno podjetje »**Innovative Company Award 2013**«, ki jo podeljuje Združenje evropskih bolnikov z redkimi boleznimi (EURORDIS), kar potrjuje načrtano pot družbe. Nagrada je priznanje za prizadevanje družbe Celgene kot partnerja združenja EURORDIS in ključnih skupin bolnikov pri pospeševanju razvoja in dostopa do zdravil sirot po vsej Evropi.

Julijan Naskov, dr. med.

Direktor Celgene International Holding Corporation, Podružnica v Sloveniji

Opredelitev redkih bolezni

(povzeto po nacionalni strani Orphanet za Slovenijo)

Kaj je redka bolezen?



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

Koliko redkih bolezni poznamo?

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



Kaj so vzroki in značilnosti redkih bolezni?

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

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

Kakšne so medicinske in družbene posledice redkosti teh bolezni?

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

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

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

Kakšen napredek pričakujemo pri diagnostiki in zdravljenju redkih bolezni?

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

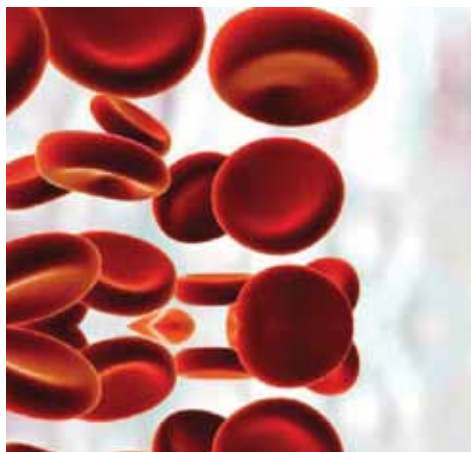
Raziskovalci si preko tako vzpostavljenih mrež povezav med seboj delijo izkušnje in s tem omogočajo širjenje doseženega znanja ter učinkovitejši napredek znanosti. S širjenjem evropskih in nacionalnih prizadevanj na področju redkih bolezni se odpirajo nove perspektive in spodbuja razvoj tega področja.



Zdravila za zdravljenje redkih bolezni – zdravila sirote

Definicija:

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



Evropske uredbe na področju zdravil sirot

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

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

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

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

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

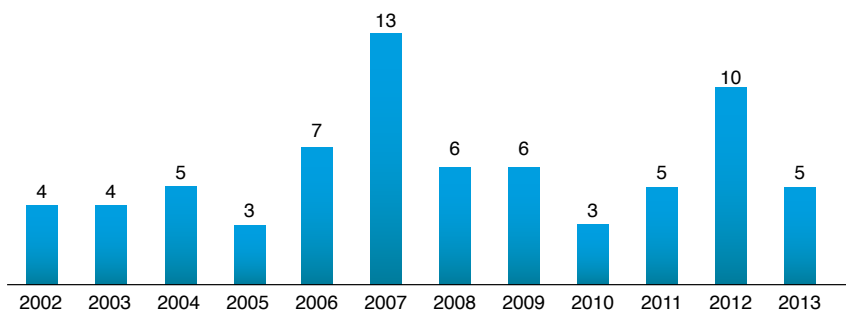
Dostopnost zdravil sirot v Evropi



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

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

Število zdravil sirot v Evropi z dodeljeno indikacijo za zdravljenje redkih bolezni v obdobju 2002–2013 in Evropskim dovoljenjem za promet glede na leto pridobitve dovoljenja²

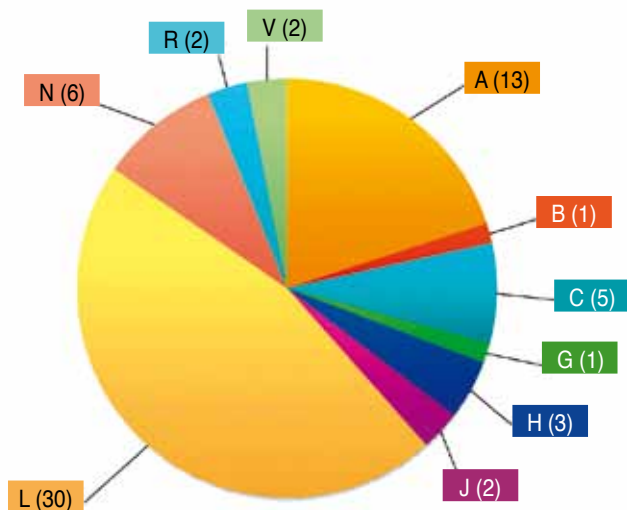


² Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe. October 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf



**Število zdravil sirot v Evropi z dodeljeno indikacijo
za zdravljenje redkih bolezni in Evropskim dovoljenjem
za promet po ATC klasifikaciji³**

A – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE BOLEZNI PREBAVIL IN PRESNOVE
B – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE BOLEZNI KRVİ IN KRVOTVORNIH ORGANOV
C – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE BOLEZNI SRCA IN OŽILJA
G – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE BOLEZNI SEČIL IN SPOLOVIL TER SPOLNI HORMONI
H – HORMONSKI PRIPRAVKI ZA SISTEMSKO ZDRAVLJENJE – RAZEN SPOLNI HORMON
J – PRIPRAVKI ZA SISTEMSKO ZDRAVLJENJE INFEKCIJ
L – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE NOVOTVORB IN IMUNOMODULATORJI
N – PRIPRAVKI Z DELOVANJEM NA ŽIVČEVJE
R – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE BOLEZNI DIHAL
V – RAZNI PRIPRAVKI



³ Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe, October 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Poročilo o raziskavah redkih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in pot naprej

Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 2013

Najsodobnejše raziskave v Evropi po podatkih Orphaneta

Trenutno podatkovna baza Orphanet vsebuje 5.337 raziskovalnih projektov.

Omenjeni raziskovalni projekti potekajo v 27 državah.

Ti projekti so porazdeljeni takole:⁴

Vrste raziskav	Število projektov
raziskave na živalih	455
epidemiološke raziskave	206
genetske raziskave	1069
predklinične raziskave	444
opazovalne klinične raziskave	432
diagnostika in biomarkerji	410
raziskave mutacij	536
patofiziološke raziskave	673
in vitro raziskave	921
medicinski pripomočki	26

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

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

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

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



Dejavniki raziskav in razvoja⁶

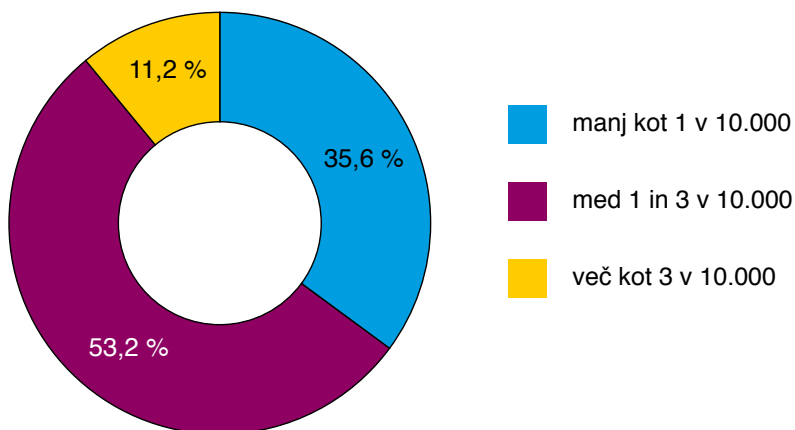
Razširjenost redkih bolezni kot dejavnik

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

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

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

Mnenje Odbora za zdravila sirote glede na razširjenost obolenja



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

Področje medicine kot dejavnik v Evropi

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

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

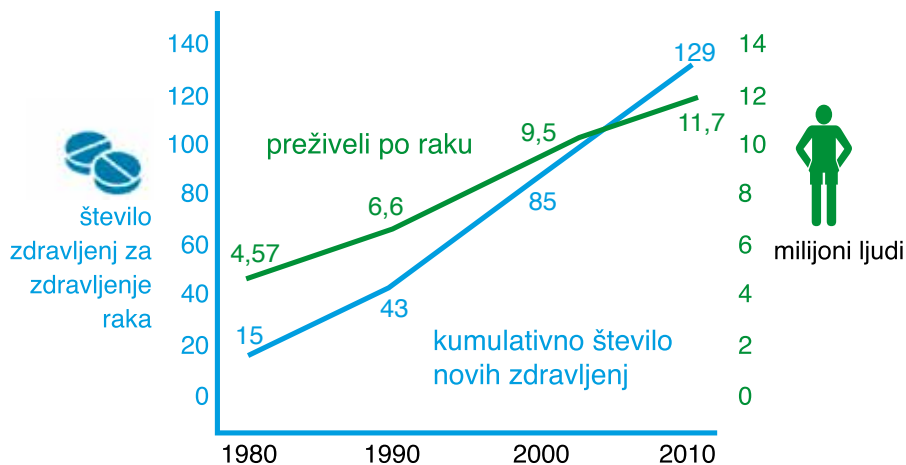
Prvih 20 indikacij za zdravila, katerim je Odbor za zdravila sirote odobril oznako sirote (redke oblike rakavih obolenj so označene modro)

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



Inovativna zdravila podaljšujejo preživetje

Z razvojem novih zdravljenj preživi več ljudi⁷



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

Vlaganja farmacevtskih družb v razvoj in raziskave⁸

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

Stroški razvoja zdravil so dosegli najvišje vrednosti⁹

Povprečni stroški za razvoj ene odobrene terapije, vključno s stroški napak, **so se povečali za približno 50%** v obdobju med poznimi devetdesetimi in po letu 2000.



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

⁹ Vir: DiMasi JA, Hansen RW, and Grabowski HG. The Price of Innovation: New Estimates of Drug Development Costs. *J Health Economics*. 2003 (22); 151–185. DiMasi JA and Grabowski H. The Cost of Biopharmaceutical R&D: Is Biotech Different? *Managerial and Decision Economics*. 2007 (28): 469–79.



Vlaganja v medicinske inovacije so najmočnejše gonilo človeškega napredka¹⁰

Do leta 2020 naj bi stroški za zdravljenje raka
letno dosegli 158 bilijonov dolarjev.

prihranek
158
bil. USD
na leto

Če bi do leta
2020 preprečili
rakave bolezni,
bi prihranili:

158 bil. USD
medicinskih
stroškov letno
1,9 mil. življenj
2,2 tril.USD
v vrednosti



¹⁰ Vir: Available at <http://www.cancer.gov/newscenter/newsfromnci/2011/CostCancer2020>.
Estimates from International Agency for Research on Cancer. GLOBOCAN 2008. Available
at <http://globocan.iarc.fr/>. Accessed 11/15/12.

Življenje z boleznijo

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



Tudi njihova pričakovana življenjska doba je močno skrajšana. Vzrokov je več. Državljeni držav članic EU po posameznih regijah nimajo enakega dostopa do storitev in zdravil za zdravljenje redke bolezni. Tudi kakovost nacionalnih zdravstvenih storitev za ugotavljanje, zdravljenje in rehabilitacijo oseb z redkimi boleznimi je med državami zelo različna. Ker ni posebne zdravstvene politike za redke bolezni in zaradi pomanjkanja strokov-

nega znanja, je diagnoza pogosto postavljena prepozno, dostop do oskrbe pa omejen¹¹. Zaradi nezadostnega ali celo škodljivega zdravljenja je tudi zaupanje v sistem zdravstvenega varstva vedno manjše.

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

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



Obvladovanje redkih bolezni na področju hematologije

**Prim. Jožef Pretnar, dr. med. specialist za notranje in krvne bolezni
KO za hematologijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana**

Redke bolezni so tiste, ki v določeni populaciji prizadenejo le majhno število bolnikov. V Evropi veljajo za redke bolezni tiste, za katerimi oboli 5 ali manj bolnikov na 10.000 prebivalcev. V Evropi prizadenejo redke bolezni od 5 do 8% populacije. To pomeni, da je v Sloveniji okrog 1.000 bolnikov s takimi boleznimi. Čeprav redke bolezni prizadenejo majhno število bolnikov, jih je zelo veliko, registriranih je že več kot 7.000, z variantami pa že preko 16.000. Vsak teden odkrijejo približno 5 novih redkih bolezni. Za redke bolezni je značilno, da gre za resne kronične bolezni, ki pogosto lahko ogrozijo tudi bolnikovo življenje. Redke bolezni so v 80% dedno pogojene, ostale so posledica malignih, degenerativnih in avtoimunskih procesov ali posledica okužb, večinoma pa vzroka ne poznamo. Za večino redkih bolezni ne poznamo učinkovitega zdravljenja in je zdravljenje namenjeno predvsem podaljšanju in izboljšanju kakovosti življenja. Zaradi redkosti teh bolezni je razvoj zdravil zahteven in za farmacevtsko industrijo nezanimiv pod običajnimi tržnimi zakonitostmi. Zaradi tega veljajo za razvoj, proizvodnjo, registracijo in trženje posebni, drugačni pogoji, kot za običajna zdravila. Govorimo o zdravilih »sirotah«. 19. januarja 2014 je bilo po podatkih Orphaneta registrirano 428 zdravil sirot.

Številne krvne bolezni, tako podedovane kot pridobljene, zaradi majhne incidence in prevalence uvrščamo med redke bolezni. Na srečo pa za številne redke hematološke bolezni, tako hematoonkološke kot druge, obstajajo zelo uspešni načini zdravljenja, od nadomestnega zdravljenja, tarčnih zdravil, zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic, do prvih poizkusov genskega zdravljenja.

Aplastična anemija je posledica okvare pluripotentne krvotvorne matične celice. Bolezen je lahko dedna (Fanconijeva anemija) ali pa pridobljena. Ocenjujejo, da letno zboli okrog 10 ljudi na milijon prebivalcev. Aplastična anemija je pogostejša pri otrocih. Večinoma jasnega vzroka za aplastično

anemijo ne ugotovimo. Bolezen se kaže s hudo anemijo, krvavitvami zaradi trombocitopenije in okužbami zaradi zmanjšanega števila levkocitov. Pri mlajših bolnikih, ki imajo ustreznega darovalca krvotvornih matičnih celic, je presaditev najuspešnejši način zdravljenja. Druge zdravimo najpogosteje s kombinacijo polivalentnega antilimfocitnega ali antitimocitnega imunoglobulina in drugih imunosupresivnih zdravil.

Paroksizmalna nočna hemoglobinurija zelo redka pridobljena hemolitična anemija, ki je posledica pridobljene okvare na membrani eritrocitov pa tudi levkocitov in trombocitov. Celice so zato prekomerno dovzetne za litično delovanje komplementa. Bolezen se kaže s kronično slabokrvnostjo in s pogostimi trombozami v malih pa tudi velikih žilah. Bolezen zdravimo z monoklonskim protitelesom proti komplementu – eculizumab. V Sloveniji se zdravita s tem zdravilom 2 bolnika.

Akutne mieloblastne levkemije (AML) so posledica maligne somatske mutacije multipotentne matične celice. Incidenca AML je 2,4 na 100.000 prebivalcev in narašča s starostjo. Bolezen se kaže z anemijo, krvavitvami in trdovratnimi okužbami, kasneje pa imajo bolniki težave zaradi infiltracije drugih organov z levkemičnimi celicami. S sodobnimi citogenetičnimi in molekularno genetičnimi preiskavami lahko AML podrobno opredelimo. Izvidi teh preiskav imajo prognostičen pomen in vplivajo na odločitev o načinu zdravljenja, vključno s presaditvijo krvotvornih matičnih celic. Bolnike z AML zdravimo s kombinacijo več citostatikov. Zdravljenje lahko zaključimo s presaditvijo krvotvornih matičnih celic. Pri bolnikih, ki zaradi starosti ali pridruženih bolezni niso primerni za intenzivno citostatsko zdravljenje, prihaja v poštev zdravljenje z novimi hipometilacijskimi zdravili, kot sta azacitidin in decitabin.

Posebno obliko AML predstavlja akutna promielocitna levkemija s specifično kromosomsko preureditvijo med kromosomoma 15 in 17. Poleg kemoterapije vključimo v zdravljenje predstopnjo vitamina A – transretinoično kislino in arzenov trioksid.

Akutna limfoblastna levkemija (ALL) je nekoliko redkejša kot AML, z incidenco 1, 5 na 100.000 prebivalcev, vendar predstavlja najpogostejšo maligno bolezen pri otrocih. Klinični znaki so kot pri AML. Tudi pri ALL lahko ugotovimo citogenetske in molekularno genetske spremembe, ki imajo



prognostičen pomen in vplivajo na odločitev o načinu zdravljenja. Predvsem je pomembna prisotnost kromosoma Philadelphia (preureditev med kromosoma 9 in 22 s prisotnostjo novega gena BCR/ABL). ALL zdravimo s kombinacijo več citostatikov in pri odraslih, če je le možno, zdravljenje zaključimo z alogenično presaditvijo krvotvornih matičnih celic. Pri bolnikih s prisotnostjo kromosoma Philadelphia kemoterapijo kombiniramo s tarčnimi zdravili – inhibitorji tirozinske kinaze, ki specifično blokirajo delovanje gena BCR/ABL, na primer imatinib, nilotinib ali dasatinib.

Mielodisplastični sindromi (MDS) predstavljajo heterogeno skupino bolezni, ki se kažejo z odpovedjo kostnega mozga s posledično anemijo in /ali trombocitopenijo in/ali levkopenijo. Tudi pri MDS lahko ugotovimo specifične kromosomske spremembe, ki imajo prognostični pomen in lahko vplivajo na način zdravljenja. Nekatere oblike lahko preidejo v AML. MDS naraščajo s starostjo, incidenca je 3 do 5 na 100.000 prebivalcev, pri starejših od 70 let pa 20 na 100.000. MDS lahko zdravimo simptomatsko, s transfuzijami, lahko z eritropoietini v visokih odmerkih. Določene bolnike zdravimo uspešno s hipometilacijskimi zdravili, kot je azacitidin. Pri MDS s spremembo kromosoma 5 je učinkovito zdravljenje z nizkimi odmerki lenalidomida, ki ga sicer uporabljamo pri zdravljenju plazmocitoma. Pri mlajših bolnikih z neugodno prognozo prihaja v poštev alogenična presaditev krvotvornih matičnih celic.

Kronična mieloična levkemija (KML) sodi med kronične mieloproliferativne bolezni, kamor uvrščamo še pravo policitemijo, esencialno trombocitemijo, primarno mielofibrozo in še nekaj zelo redkih bolezni kot so kronična eozinofilna levkemija, kronična nevtrofilna levkemija in mastocitoza. Incidenca KML je med 1 do 2 bolnika na 100.000 prebivalcev. V zgodnjem obdobju bolezen pogosto odkrijejo slučajno pri pregledu krvi. Kasneje pa imajo bolniki težave zaradi splošnega slabega počutja in povečane vranice. KML v končnem obdobju preide v blastno preobrazbo, ki poteka kot akutna levkemija. Do pred 10 leti je bil edini možni način ozdravitve KML alogenična presaditev krvotvornih matičnih celic. Sedaj praviloma bolnike zdravimo s tarčnimi zdravili – inhibitorji tirozinske kinaze kot so imatinib, nilotinib in dasatinib. Presaditev krvotvornih matičnih celic prihaja v poštev le izjemoma.

Primarna mielofibroza (PMF) prav tako sodi med kronične mieloproliferativne bolezni. Kaže se s splošnimi simptomi (vročina, hujšanje, znojenje, povišana temperatura) in močno povečano vranico. PMF je še redkejša kot KML, z incidenco 1 na 100.000 prebivalcev. Zdravljenje je simptomatsko. V zadnjem času bolnike uspešno zdravimo s tarčnim zdravilom ruxolitinitom. Zdravilo od leta 2012 uporabljamo tudi v Sloveniji.



Esencialna trombocitemija (ET) prav tako sodi med kronične mieloproliferativne bolezni. Incidenca je podobna kot pri KML. Večinoma bolezen odkrijemo slučajno, pri pregledu krvne slike, ko ugotovimo izrazito povišano število trombocitov. V napredovalnem obdobju bolezni se lahko pojavijo trombotični zapleti ali krvavitve. ET učinkovito zdravimo s hidroksiureo, interferonom alfa in anagrelidom.

Diseminiran plazmocitom (DP) sodi med najbolj pogoste maligne hematološke bolezni. Incidenca je 6 na 100.000 prebivalcev. DP se kaže

s prizadetostjo okostja, lahko z zlomi, s pogostimi okužbami in z okvaro ledvic. DP smo nekoč zdravili predvsem s citostatiki in zdravljenje zaključili z avtologno presaditvijo krvotvornih matičnih celic. V zadnjih letih pa za indukcijsko zdravljenje pa tudi za vzdrževalno zdravljenje in zdravljenje ponovitve bolezni uporabljamo predvsem tarčna in imunomodulatorna zdravila. Pri začetnem zdravljenju pri mlajših uporabljamo tarčno zdravilo bortezomib v kombinaciji z deksametazonom. Zdravljenje zaključimo z avtologno presaditvijo krvotvornih matičnih celic, včasih pa tudi z alogenično, predvsem pri mladih bolnikih. Pri starejših bolnikih, ki niso kandidati za zdravljenje s presaditvijo, uporabljamo kombinacijo citostatika melfalana in imunomodulatornega zdravila talidomida ali lenalidomida. Te dve zdravili v kombinaciji z deksametazonom in melfalanom lahko uporabljamo tudi pri vzdrževalnem zdravljenju po presaditvi ali pri zdravljenju ponovitve. V Evropi je že



registrirano novo zdravilo pomalidomid, ki je manj toksično in bolj učinkovito od lenalidomida. Za zdravljenje ponovitve v zadnjih letih uporabljamo tudi citostatik bendamustin.

Kronična limfocitna levkemija in maligni limfomi (KLL in ML) predstavljajo heterogeno skupino malignih hematoloških bolezni celic limfatične vrste. KLL je najpogostejša oblika levkemije pri odraslih, z incidenco 3 na 100.000 prebivalcev in je pogostejša po 65 letu. Bolezen večinoma odkrijemo slučajno. V napredovalnem obdobju bolezni se kaže s povečanimi bezgavkami, jetri, vranico in splošnimi simptomi. Pri približno polovici bolnikov je potek zelo benignen in zdravljenje ni nikoli potrebno. Danes bolnike s KLL običajno zdravimo s kombinacijo citostatikov in monoklonskih protiteles, specifičnih za limfatično vrsto. Najpogostje tako uporabljamo kombinacijo citostatikov fludarabina in ciklofosfamida z monoklonskim protitelesom rituximabom. V primeru ponovitve bolezni ali rezistence lahko bolnike zdravimo le monoklonskimi protitelesi, na primer alemtuzumabom ali ofatumumabom. Tako kot pri DP, lahko bolnike z napredovalo boleznijo zdravimo z bendamustinom, ki ga lahko kombiniramo z rituximabom. Pri mlajših bolnikih prihaja v poštev alogenična presaditev krvotvornih matičnih celic.

ML predstavljajo zelo heterogeno skupino malignih bolezni celic limfatične vrste. Prevalenca je med 6 in 7 na 100.000 prebivalcev. Nekateri od ML imajo dokaj benignen potek in včasih zdravljenje, tako kot pri KLL, ni potrebno, drugi pa potekajo izredno agresivno, podobno kot ALL. ML zdravimo podobno kot KLL, s kombinacijo citostatikov ciklofosfamida, vinkristina in doksorubicina ter rituximabom. Po zaključenem indukcijskem zdravljenju lahko pri nekaterih ML opravimo še avtologno presaditev krvotvornih matičnih celic. Vzdrževalno zdravljenje z rituximabom po zaključenem indukcijskem zdravljenju ali presaditvi pri večini ML podaljša trajanje remisije bolezni in verjetno tudi čas preživetja. Agresivne oblike ML zdravimo podobno kot ALL, citostatike lahko kombiniramo z monoklonskimi protitelesi. Zdravljenje zaključimo z avtologno ali alogenično presaditvijo krvotvornih matičnih celic.

Hemofilija je podedovana motnja v strjevanju krvi. Vzrok je pomanjkanje koagulacijske beljakovine - F VIII pri hemofiliji A in pomanjkanje F IX pri hemofiliji B. Zbolijo samo moški. Prevalenca hemofilije A je okrog 1 na 10.000 prebivalcev oziroma 1 na 5000 moških. Prevalenca hemofilije B je približno 6 do 10 krat manjša kot pri hemofiliji A. V Sloveniji je registrirano

tako 186 bolnikov s hemofilijo A, 22 bolnikov s hemofilijo B, 171 bolnikov z von Willebrandovo boleznijo ter 110 bolnikov z ostalimi redkimi podedovanimi motnjami v strjevanju krvi.

Bolnike zdravimo v primeru krvavitev s koncentratu manjkajočega F VIII ali F IX, v zadnjih letih pa izvajamo tudi profilakso krvavitev z rednimi infuzijami zdravila trikrat tedensko. Uporabljamo koncentrate, ki so pripravljene iz človeške plazme, vse več pa tudi pri nas uporabljamo koncentrate tako faktorja VIII kot IX, ki jih pridobijo s pomočjo rekombinantne genske tehnologije. Zaplet zdravljenja predvsem hemofilije A je nastanek inhibitorjev. V takih primerih danes krvavitve uspešno zdravimo z rekombinantnim aktiviranim faktorjem F VIIa. Opisani pa so že primeri uspešnega genskega zdravljenja hemofilije B, kjer so s pomočjo virusnega vektorja vnesli v bolnikova jetra zdrav gen, ki je odgovoren za tvorbo F IX.

Von Willebrandova bolezen je po klinični sliki podobna hemofiliji, se pa deduje drugače in zbole tako moški kot ženske. Pogostost ni znana, ker večine blagih oblik ne prepoznamo, incidenca hudih oblik pa je kot pri hemofiliji A. Von Willebrandovo bolezen zdravimo podobno kot hemofilijo A.

Imunska trombocitopenija je najpogostejša pridobljena motnja v strjevanju krvi. Vzrok je v nastanku protiteles, ki uničujejo trombocite. Sprožilni dejavnik za nastanek protiteles so lahko okužbe, nekatera zdravila, avtoimunske bolezni pa tudi ML in KLL. Pri večini pa vzroka ne ugotovimo in govorimo o idiopatični imunski trombocitopeniji (ITP). Incidenca ITP je po ameriških podatkih 1,6 na 10.000 prebivalcev. ITP in tudi druge imunske trombocitopenije zdravimo z imunosupresivnimi zdravili, predvsem hormoni nadledvičnice, na primer metilprednizolon. V primeru neučinkovitosti lahko uporabljamo druga imunosupresivna ali imunomodulatorna zdravila, na primer ciklosporin, ciklofosfamid, mofetil mikofenolat, rituximab ali gama globulin v velikih odmerkih. V primeru neučinkovitosti lahko odstranimo bolnikovo vranico, kjer trombociti propadejo. Bolnike, ki so neodzivni na imunosupresivna zdravila in niso primerni za odstranitev vranice, v zadnjih letih uspešno zdravimo z zdravili, ki delujejo direktno na celice, ki proizvajajo trombocite v kostnem mozgu (megakariociti). Ta zdravila imenujemo agoniste trombopoietinskih receptorjev. Na razpolago sta dve zdravili. Romiplostim apliciramo v obliki podkožnih injekcij enkrat tedensko. Eltrombopag je v obliki tablet in ga bolniki jemljejo dnevno.



Zelo redki bolezní sta **idiopatska trombotična trombocitopenična purpura** in **atipični hemolitično uremični sindrom**. Incidenca je od 2 do 7 primerov na 1000.000 prebivalcev. V osnovi gre za obsežno tvorjenje krvnih strdkov v drobnih žilah s posledično hemolitično anemijo in trombocitopenijo. Bolezen se kaže s slabokrvnostjo in trombocitopenijo, lahko pa tudi z vročino, nevrološkimi motnjami in akutno odpovedjo ledvic. Bolezen je lahko povezana z okužbami, malignimi boleznimi, jemanjem nekaterih zdravil, na primer ciklosporin, nosečnostjo, večinoma pa razloga ne odkrijemo. Bolezen zdravimo s plazmaferezo (postopek izmenjave bolnikove plazme), večinoma sočasno bolniki prejemajo tudi metilprednizolon. V primeru neučinkovitosti prihaja v poštev zdravljenje z rituximabom.

Gaucherjeva bolezen je posledica podedovanega pomanjkanja encima glukocerebrosidaze. Večina bolnikov s podvrsto bolezni 2 in 3 umre v že v zgodnji otroški dobi, zaradi prizadetosti osrednjega živčevja. Učinkovitih zdravil na žalost ne poznamo. Bolniki s tipom 1 pa imajo praviloma bolj benign, kroničen potek in jih neredko odkrijemo šele v odraslem obdobju. Osrednje živčevje ni prizadeto. Prevalenca bolnikov je okrog 0,5 do 1 na 100.000 prebivalcev, veliko pogostejša pa je v Aškenazi židovski subpopulaciji. Ne gre za pravo hematološko bolezen, vendar jo obravnavamo hematologi, ker se pri odraslih kaže predvsem s spremembami v krvni sliki in povečano vravnico. Gaucherjevo bolezen tipa 1 uspešno zdravimo z nadomestnimi infuzijami rekombinantno pridobljenega encima imigluceraza, velagluceraza in taligluceraza. Prvi dve zdravili sta na voljo tudi bolnikom v Sloveniji, kjer zdravimo 17 odraslih bolnikov z Gaucherjevo boleznijo.

Definicije redkih bolezni glede na države

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

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

Združene države Amerike

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

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

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

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

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



Evropa

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

Japonska

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

Avstralija

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

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

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

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

¹⁹ http://docs.google.com/viewer?a=v&q=cache:QUD-gkxYNFMJ:ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rndnumbers.pdf+Brugadov+sindrom,+Guillain-Barre+rare+disease&hl=sl&gl=si&pid=bl&srcid=ADGEEShicSyp2WG63mlch_axZSVf5tT8lsj1pzn0cx5gB55_1cvroPbkp8_Esn7B_DZ5vJNJE5h3ro6yadDrl4ZKcWzWT4g8k0juoWkapE5swspwpg1nNWoWRG_CTgXeBF7cssKEk_wmS&sig=AHIEtbRijaY8ZN3FAVZDZSpnyeYihlG2Q

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

Pobuda v Sloveniji

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

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

Raziskovalna dejavnost²¹

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

E-Rare

Slovenija trenutno ne sodeluje v projektu E-Rare.

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

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

Borut Peterlin

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

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



Zakonodaja v EU

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

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

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

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

²² http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WC0b01ac0580028e30&jsenabled=true

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

²⁴ http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WC0b01ac0580028e30&jsenabled=true

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

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

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

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

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



Aktivnosti in ukrepi v EU

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

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



²⁶ http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&murl=menus/about_us/about_us.jsp&mid=WC0b01ac0580028e30&jsena_bled=true

Oblikovanje cen in zagotovitev finančnih virov²⁷

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



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

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

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



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

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

Francija

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

Čeprav ni posebnih olajševalnih predpisov za zdravila za zdravljenje redkih bolezni, so zaradi njihovih značilnosti proizvajalci v relativno ugodnem položaju. Ceno zdravil za zdravljenje redkih bolezni določa strokovna komisija HAS (Haute Autorité de Santé) na podlagi dodane vrednosti zdravila in izboljšani uporabnosti zdravila. Nov izziv pri utemeljevanju vrednosti teh

zdravil lahko predstavlja nova pristojnost HAS-a za določevanje ekonomske vrednosti pri ocenjevanju ASMR-ja (Amélioration du Service Médical Rendu) novih izdelkov.

Nemčija

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

Italija

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

Španija

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

Švedska

Švedska nacionalna telesa za vrednotenje zdravstvenih tehnologij so sprejela uporabo zdravil za zdravljenje redkih bolezni in zagotavljanje ustreznih finančnih virov, in sicer za zdravila katerih stroškovna učinkovitost izkazuje



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



Nizozemska

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

Združeno kraljestvo (UK)

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

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

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

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



K javno-zasebnemu partnerstvu

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

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

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



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

²⁹ Vir: <http://www.erditi.org>

Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za redke bolezni³⁰

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

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

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

Projekti EURORDIS v okviru programa javnega zdravja so:

Solidarnost do bolnikov z redkimi boleznimi v EU – projekt RAP-SODY. Cilji tega projekta so bili:

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

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



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

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

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

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

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

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

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

Cilji tega projekta so bili:

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

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

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

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

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



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

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

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

Vodja projekta je Evropska organizacija za redke bolezni, Francija.

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

(Glej **projekt POLKA**.)

Donacija za redke bolezni (Opera)

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

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

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



Mednarodna srečanja o redkih boleznih v letu 2014

EUROPLAN National Conferences Ireland

February 2014, Dublin, Ireland

EUROPLAN National Conferences Belgium

28 February 2014, Brussels, Belgium

RE(ACT) Congress: 2nd International congress on research of rare and orphan diseases

5–8 March 2014, Basel, Switzerland

The 9th International Congress on Autoimmunity

26–30 March 2014, Nice, France

2014 Lymphangi leiomyomatosis International Research Conference

28–30 March 2014, Chicago, USA

7th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD 2014)

8–10 May 2014, Berlin, Germany

The World Orphan Drug Congress Asia 2014

10–11 June 2014, Singapore

13th International Congress on Neuromuscular Diseases – ICNMD 2014

5–11 July 2014, Marseille, France

3rd International Conference on Immune Tolerance 2014

28–30 September 2014, Amsterdam, The Netherlands

14th International Congress on Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten Disease)

22–25 October 2014, Córdoba, Argentina





Dodatek 1

Seznam zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Evropi



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

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

Zdravila za redke bolezni najdete na spletni strani:

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

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
ADCETRIS	Brentuximab vedotin	*Treatment of adult patients with relapsed or refractory CD30+ Hodgkin lymphoma (HL): 1. following autologous stem cell transplant (ASCT) or 2. following at least two prior therapies when ASCT or multi-agent chemotherapy is not a treatment option. *Treatment of adult patients with relapsed or refractory systemic anaplastic large cell lymphoma (sALCL).	25/10/2012	Takeda Global Research and Development Centre (Europe) Ltd
ARZERRA	Ofatumumab	Treatment of chronic lymphocytic leukaemia (CLL) in patients who are refractory to fludarabine and alemtuzumab.	19/04/2010	Glaxo Group Ltd
ATRIANCE	Nelarabine	Treatment of patients with T-cell acute lymphoblastic leukaemia (T-ALL) and T-cell lymphoblastic lymphoma (T-LBL) whose disease has not responded to or has relapsed following treatment with at least two chemotherapy regimens. Due to the small patient populations in these disease settings, the information to support these indications is based on limited data.	22/08/2007	Glaxo Group Ltd
BOSULIF	Bosutinib	Treatment of adult patients with chronic phase (CP), accelerated phase (AP), and blast phase (BP) Philadelphia chromosome positive chronic myelogenous leukaemia (Ph+ CML) previously treated with one or more tyrosine kinase inhibitor(s) and for whom imatinib, nilotinib and dasatinib are not considered appropriate treatment options.	27/03/2013	Pfizer Ltd
BRONCHITOL	Mannitol	For the treatment of cystic fibrosis (CF) in adults aged 18 years and above as an add-on therapy to best standard of care.	13/04/2012	Pharmaxis Pharmaceuticals Limited

Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe, October 2013
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
CARBAGLU	Carglumic acid	Treatment of hyperammonaemia due to N-acetylglutamate synthase primary deficiency , hyperammonaemia due to isovaleric acidemia , hyperammonaemia due to methymalonic acidemia , hyperammonaemia due to propionic acidemia . <i>This orphan designated product has completed its 10 years of "market exclusivity" for its indication in hyperammonaemia due to N-acetylglutamate synthetase (NAGS) deficiency.</i>	24/01/2003	Orphan Europe S.a.r.l.
CAYSTON	Aztreonam	Suppressive therapy of chronic pulmonary infections due to <i>Pseudomonas aeruginosa</i> in patients with cystic fibrosis (CF) aged 6 years and older.	21/09/2009	Gilead Sciences International Limited
CEPLENE	Histamine dihydrochloride	Maintenance therapy for adult patients with acute myeloid leukaemia in first remission concomitantly treated with interleukin-2 (IL-2). The efficacy of Ceplene has not been fully demonstrated in patients older than age 60.	07/10/2008	Meda AB
CYSTADANE	Betaine anhydrous	Adjunctive treatment of homocystinuria , involving deficiencies or defects in cystathionine beta-synthase (CBS), 5,10-methylene-tetrahydrofolate reductase (MTHFR), cobalamin cofactor metabolism (cbl). Cystadane should be used as supplement to other therapies such as vitamin B6 (pyridoxine), vitamin B12 (cobalamin), folate and a specific diet.	15/02/2007	Orphan Europe S.a.r.l.
DACOGEN	Decitabine	Treatment of adult patients aged 65 years and above with newly diagnosed de novo or secondary acute myeloid leukaemia (AML) , according to the World Health Organization (WHO) classification, who are not candidates for standard induction chemotherapy.	20/09/2012	Janssen-Cilag International N V
DIACOMIT	Stiripentol	Use in conjunction with clobazam and valproate as adjunctive therapy of refractory generalized tonic-clonic seizures in patients with severe myoclonic epilepsy in infancy (SMEI, Dravet's syndrome) whose seizures are not adequately controlled with clobazam and valproate.	04/01/2007	Biocodex
ELAPRASE	Idursulfase	Long-term treatment of patients with Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis II, MPS II).	08/01/2007	Shire Human Genetic Therapies AB
ESBRIET	Pirfenidone	In adults for the treatment of mild to moderate Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) .	28/02/2011	InterMune UK Ltd.
EVOLTRA	Clofarabine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia (ALL) in paediatric patients who have relapsed or are refractory after receiving at least two prior regimens and where there is no other treatment option anticipated to result in a durable response. Safety and efficacy have been assessed in studies of patients ≤ 21 years old at initial diagnosis.	29/05/2006	Genzyme Europe B.V.



TRADE NAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
EXJADE	Deferasirox	*Treatment of chronic iron overload due to frequent blood transfusions (≥ 7 ml/kg/month of packed red blood cells) in patients with beta thalassaemia major aged 6 years and older. *Treatment of chronic iron overload due to blood transfusions when deferoxamine therapy is contraindicated or inadequate in the following patient groups: - in patients with beta thalassaemia major with iron overload due to frequent blood transfusions in (≥ 7 ml/kg/month of packed red blood cells) patients aged 2 to 5 years - in patients with beta thalassaemia major with iron overload due to infrequent blood transfusions (< 7 ml/kg/month of packed red blood cells) aged 2 years and older, - in patients with other anaemias aged 2 years and older.	28/08/2006	Novartis Euro-pharm Ltd
FIRAZYR	Icatibant acetate	Symptomatic treatment of acute attacks of hereditary angioedema (HAE) in adults (with C1-esterase-inhibitor deficiency).	11/07/2008	Shire Orphan Therapies GmbH
FIRDAPSE (ex-ZENAS)	Amifampridine	Symptomatic treatment of Lambert-Eaton myasthenic syndrome (LEMS) in adults.	23/12/2009	Biomarin Europe Ltd
GLIOLAN	5-aminolevulinic acid hydrochloride	In adult patients for visualisation of malignant tissue during surgery for malignant glioma (World Health Organization grade III and IV).	07/09/2007	Medac GmbH
GLYBERA	Alipogene tiparvovec	For adult patients diagnosed with familial lipoprotein lipase deficiency (LPLD) and suffering from severe or multiple pancreatitis attacks despite dietary fat restrictions. The diagnosis of LPLD has to be confirmed by genetic testing. The indication is restricted to patients with detectable levels of LPL protein.	29/10/2012	uniQure bio-pharma B.V.
ICLUSIG	Ponatinib	Iclusig is indicated in adult patients with : - chronic phase, accelerated phase, or blast phase chronic myeloid leukaemia (CML) who are resistant to dasatinib or nilotinib; who are intolerant to dasatinib or nilotinib and for whom subsequent treatment with imatinib is not clinically appropriate; or who have the T315I mutation ; - Philadelphia chromosome positive acute lymphoblastic leukaemia (Ph+ ALL) who are resistant to dasatinib; who are intolerant to dasatinib and for whom subsequent treatment with imatinib is not clinically appropriate; or who have the T315I mutation.	01/07/2013	ARIAD Pharma Ltd
IMNOVID (ex POMA-LIDOMIDE CELGENE)	Pomalidomide	In combination with dexamethasone, in the treatment of adult patients with relapsed and refractory multiple myeloma who have received at least two prior treatment regimens, including both lenalidomide and bortezomib, and have demonstrated disease progression on the last therapy.	05/08/2013	Celgene Europe Limited

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
INCRELEX	Mecasermin	Long-term treatment of growth failure in children and adolescents with severe primary insulin-like growth factor 1 deficiency (Primary IGFD).	03/08/2007	Ipsen Pharma
INOVELON	Rufinamide	Adjunctive therapy in the treatment of seizures associated with Lennox Gastaut syndrome in patients aged 4 years and older.	16/01/2007	Eisai Ltd
JAKAVI	Ruxolitinib	Treatment of disease-related splenomegaly or symptoms in adult patients with primary myelofibrosis (also known as chronic idiopathic myelofibrosis), post-polycythaemia-vera myelofibrosis or post-essential-thrombocythaemia myelofibrosis .	23/08/2012	Novartis Euro-pharm Ltd
KALYDECO	Ivacaftor	Kalydeco is indicated for the treatment of cystic fibrosis (CF) in patients age 6 years and older who have a <i>G551D</i> mutation in the <i>CFTR</i> gene.	23/07/2012	Vertex Pharmaceuticals (U.K.) Limited
KUVAN	Sapropterin dihydrochloride	*Treatment of hyperphenylalaninaemia (HPA) in adult and paediatric patients of 4 years of age and over with phenylketonuria (PKU) who have been shown to be responsive to such treatment *Treatment of hyperphenylalaninaemia (HPA) in adult and paediatric patients with tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency who have been shown to be responsive to such treatment.	02/12/2008	Merck Serono Europe Ltd
LITAK	Cladribine (subcutaneous use)	Treatment of hairy cell leukaemia .	14/04/2004	Lipomed GmbH
LYSODREN	Mitotane	Symptomatic treatment of advanced (unresectable, metastatic or relapsed) adrenal cortical carcinoma .	28/04/2004	Laboratoire HRA Pharma
MEPACT	Mifamurtide	In children, adolescents and young adults for the treatment of high-grade resectable non-metastatic osteosarcoma after macroscopically complete surgical resection. It is used in combination with post-operative multi-agent chemotherapy.	06/03/2009	IDM Pharma SAS
MOZOBIL	Plerixafor	In combination with G-CSF to enhance mobilisation of haematopoietic stem cells to the peripheral blood for collection and subsequent autologous transplantation in patients with lymphoma and multiple myeloma whose cells mobilise poorly.	31/07/2009	Genzyme Europe B.V.
MYOZYME	Recombinant human acid alpha-glucosidase INN = Alglucosidase alpha	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients with a confirmed diagnosis of Pompe disease (acid α -glucosidase deficiency).	29/03/2006	Genzyme Europe B.V.
NAGLAZYME	N-acetylgalactosamine-4-sulfatase INN = Galsulfase	Long-term enzyme replacement therapy in patients with a confirmed diagnosis of Mucopolysaccharidosis VI (MPS VI; N-acetylgalactosamine 4-sulfatase deficiency; Maroteaux-Lamy syndrome).	24/01/2006	BioMarin Europe Ltd



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
NEXAVAR	Sorafenib tosylate	*Treatment of hepatocellular carcinoma *Treatment of patients with advanced renal cell carcinoma who have failed prior interferon-alpha or interleukin-2 based therapy or are considered unsuitable for such therapy.	19/07/2006	Bayer Pharma AG
NEXOBRID	Concentrate of proteolytic enzymes enriched in bromelain	Removal of eschar in adults with deep partial- and full-thickness thermal burns.	18/12/2012	Mediound Germany GmbH
NPLATE	Romiplostim	Adult chronic immune (idiopathic) thrombocytopenic purpura (ITP) in splenectomised patients who are refractory to other treatments (e.g. corticosteroids, immunoglobulins). Nplate may be considered as second line treatment for adult non-splenectomised patients where surgery is contra-indicated.	04/02/2009	Amgen Europe B.V.
ORFADIN	Nitisinone	Treatment of patients with confirmed diagnosis of hereditary tyrosinemia type 1 (HT-1) in combination with dietary restriction of tyrosine and phenylalanine.	21/02/2005	Swedish Orphan Biovitrum International AB
ORPHACOL	Cholic acid	Treatment of inborn errors in primary bile acid synthesis due to 3β-Hydroxy-delta5-C27-steroid oxidoreductase deficiency or delta4-3-Oxosteroid-5β-reductase deficiency in infants, children and adolescents aged 1 month to 18 years and adults.	12/09/2013	Laboratoires CTRS
PEDEA	Ibuprofen	Treatment of a haemodynamically significant patent ductus arteriosus in preterm newborn infants less than 34 weeks of gestational age.	29/07/2004	Orphan Europe S.a.r.l.
PEYONA (ex-NYMUSA)	Caffeine citrate	Treatment of primary apnea of premature newborns.	02/07/2009	Chiesi Farmaceutici SpA
PLENADREN	Hydrocortisone	Treatment of adrenal insufficiency in adults.	03/11/2011	ViroPharma SPRL
PRIALT	Ziconotide (intraspinal use)	Treatment of severe, chronic pain in patients who require intrathecal (IT) analgesia.	21/02/2005	Eisai Ltd
PROCYSBI	Mercaptamine bitartrate	Treatment of proven nephropathic cystinosis . Cysteamine reduces cystine accumulation in some cells (e.g. leukocytes, muscle and liver cells) of nephropathic cystinosis patients and, when treatment is started early, it delays the development of renal failure.	06/09/13	Raptor Pharmaceuticals Europe B.V.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
REVATIO	Sildenafil citrate	*Treatment of adult patients with pulmonary arterial hypertension classified as WHO functional class II and III, to improve exercise capacity. Efficacy has been shown in primary pulmonary hypertension and pulmonary hypertension associated with connective tissue disease. *Treatment of paediatric patients aged 1 year to 17 years old with pulmonary arterial hypertension. Efficacy in terms of improvement of exercise capacity or pulmonary haemodynamics has been shown in primary pulmonary hypertension and pulmonary hypertension associated with congenital heart disease. Revatio solution for injection is for the treatment of adult patients with pulmonary arterial hypertension who are currently prescribed oral Revatio and who are temporarily unable to take oral therapy, but are otherwise clinically and haemodynamically stable.	28/10/2005	Pfizer Ltd
REVESTIVE	Teduglutide	Treatment of adult patients with Short Bowel Syndrome . Patients should be stable following a period of intestinal adaptation after surgery.	30/08/2012	Nycomed Danmark ApS
REVLIMID	Lenalidomide	* Revlimid in combination with dexamethasone is indicated for the treatment of multiple myeloma in adult patients who have received at least one prior therapy. * Revlimid is indicated for the treatment of patients with transfusion-dependent anaemia due to low- or intermediate-1-risk myelodysplastic syndromes associated with an isolated deletion 5q cytogenetic abnormality when other therapeutic options are insufficient or inadequate.	14/06/2007	Celgene Europe Ltd
SAVENE	Dexrazoxane	In adults for the treatment of anthracycline extravasation .	28/07/2006	SpePharm Holding B.V.
SIGNIFOR	Pasireotide	Treatment of adult patients with Cushing's disease for whom surgery is not an option or for whom surgery has failed.	24/04/2012	Novartis Euro-pharm Ltd
SIKLOS	Hydroxycarbamide	Prevention of recurrent painful vaso-occlusive crises including acute chest syndrome in adults, adolescents and children older than 2 years suffering from symptomatic Sickle Cell Syndrome .	29/06/2007	Addmedica
SOLIRIS	Eculizumab	For the treatment of adults and children with : - paroxysmal nocturnal haemoglobinuria (PNH). Evidence of clinical benefit of Soliris in the treatment of patients with PNH is limited to patients with history of transfusions; - atypical haemolytic uraemic syndrome (aHUS).	20/06/2007	Alexion Europe SAS



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
SPRYCEL	Dasatinib	Treatment of adult patients with: - newly diagnosed Philadelphia chromosome positive (Ph+) chronic myelogenous leukaemia (CML) in the chronic phase. - chronic, accelerated or blast phase CML with resistance or intolerance to prior therapy including imatinib mesilate. - Ph+ acute lymphoblastic leukaemia (ALL) and lymphoid blast CML with resistance or intolerance to prior therapy.	20/11/2006	Bristol-Myers Squibb Pharma EEIG
TASIGNA	Nilotinib	* Tasigna 150 mg Treatment of adult patients with newly diagnosed Philadelphia-chromosome-positive chronic myelogenous leukaemia (CML) in the chronic phase. * Tasigna 200 mg Treatment of adult patients with : - newly diagnosed Philadelphia-chromosome-positive CML in the chronic phase; - chronic phase and accelerated phase Philadelphia-chromosome-positive CML with resistance or intolerance to prior therapy including imatinib. Efficacy data in patients with CML in blast crisis are not available.	19/11/2007	Novartis Europharm Ltd
TEPADINA	Thiotepa	In combination with other chemotherapy medicinal products: 1) with or without total body irradiation (TBI), as conditioning treatment prior to allogeneic or autologous haematopoietic progenitor cell transplantation (HPCT) in haematological diseases in adult and paediatric patients; 2) when high dose chemotherapy with HPCT support is appropriate for the treatment of solid tumours in adult and paediatric patients. It is proposed that Tepadina must be prescribed by physicians experienced in conditioning treatment prior to haematopoietic progenitor cell transplantation.	15/03/2010	Adienne S.r.l.
THALIDOMIDE CELGENE	Thalidomide	In combination with melphalan and prednisone as first line treatment of patients with untreated multiple myeloma , aged ≥ 65 years or ineligible for high dose chemotherapy.	16/04/2008	Celgene Europe Ltd
TOBI PODHALER	Tobramycin	Suppressive therapy of chronic pulmonary infection due to <i>Pseudomonas aeruginosa</i> in adults and children aged 6 years and older with cystic fibrosis .	20/07/2011	Novartis Europharm Limited
TORISEL	Temsirolimus	*First-line treatment of adult patients with advanced renal cell carcinoma (RCC) who have at least three of six prognostic risk factors. *Treatment of adult patients with relapsed and / or refractory mantle cell lymphoma (MCL) .	19/11/2007	Pfizer Limited

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
TRACLEER	Bosentan monohydrate	* Treatment of pulmonary arterial hypertension (PAH) to improve exercise capacity and symptoms in patients with WHO functional class III. Efficacy has been shown in : - primary (idiopathic and heritable) PAH, - PAH secondary to scleroderma without significant interstitial pulmonary disease, - PAH associated with congenital systemic-to-pulmonary shunts and Eisenmenger's physiology. Some improvements have also been shown in patients with PAH WHO functional class II. * To reduce the number of new digital ulcers in patients with systemic sclerosis and ongoing digital ulcer disease. <i>This orphan designated product has completed its 10 years of "market exclusivity" for its indication in pulmonary arterial hypertension.</i>	15/05/2002	Actelion Registration Ltd
VIDAZA	Azacitidine	Treatment of adult patients who are not eligible for haematopoietic stem cell transplantation with: - intermediate-2 and high-risk myelodysplastic syndromes (MDS) according to the International Prognostic Scoring System (IPSS), - chronic myelomonocytic leukaemia (CMML) with 10-29% marrow blasts without myeloproliferative disorder, - acute myeloid leukaemia (AML) with 20-30 % blasts and multi-lineage dysplasia, according to World Health Organisation (WHO) classification.	17/12/2008	Celgene Europe Ltd
VOLIBRIS	Ambrisentan	Treatment of patients with pulmonary arterial hypertension (PAH) classified as WHO functional class II and III, to improve exercise capacity. Efficacy has been shown in idiopathic PAH (IPAH) and in PAH associated with connective tissue disease.	21/04/2008	Glaxo Group Ltd
VOTUBIA	Everolimus	* Treatment of adult patients with renal angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex (TSC) who are at risk of complications (based on factors such as tumour size or presence of aneurysm, or presence of multiple or bilateral tumours) but who do not require immediate surgery. The evidence is based on analysis of change in sum of angiomyolipoma volume. * Treatment of patients aged 3 years and older with subependymal giant cell astrocytoma (SEGA) associated with tuberous sclerosis complex (TSC) who require therapeutic intervention but are not amenable to surgery. The evidence is based on analysis of change in SEGA volume. Further clinical benefit, such as improvement in disease-related symptoms, has not been demonstrated.	02/09/2011	Novartis Euro-pharm Ltd



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
VPRIV	Velaglucerase alfa	Long-term enzyme replacement therapy (ERT) in patients with type 1 Gaucher disease .	26/08/2010	Shire Pharmaceuticals Ireland Ltd
VYNDAQEL	Tafamidis	Treatment of transthyretin amyloidosis in adult patients with stage 1 symptomatic polyneuropathy to delay peripheral neurologic impairment.	16/11/2011	Pfizer Ltd
WILZIN	Zinc acetate dihydrate	Treatment of Wilson's disease .	13/10/2004	Orphan Europe S.a.r.l.
XAGRID	Anagrelide hydrochloride	Reduction of elevated platelet counts in at-risk essential-thrombocythaemia (ET) patients who are intolerant to their current therapy or whose elevated platelet counts are not reduced to an acceptable level by their current therapy. An at-risk patient An at risk ET is defined by one or more of the following features: - > 60 years of age or - a platelet count > 1000 x 10 ⁹ /l or - a history of thrombo-haemorrhagic events.	16/11/2004	Shire Pharmaceutical Contracts Ltd
XALUPRINE (ex-MERCAPTOPURINE NOVA)	Mercaptopurine	Treatment of acute lymphoblastic leukaemia (ALL) in adults, adolescents and children.	09/03/2012	Nova Laboratories Ltd
YONDELIS	Trabectedin	*Treatment of patients with advanced soft tissue sarcoma , after failure of anthracyclines and ifosfamide, or who are unsuited to receive these agents. Efficacy data are based mainly on liposarcoma and leiomyosarcoma patients. *In combination with pegylated liposomal doxorubicin (PLD), treatment of patients with relapsed platinum-sensitive ovarian cancer .	17/09/2007	Pharma Mar S.A.
ZAVESCA	Miglustat	*Oral treatment of adult patients with mild to moderate type 1 Gaucher disease . Zavesca may be used only in the treatment of patients for whom enzyme replacement therapy is unsuitable *Treatment of progressive neurological manifestations in adult patients and paediatric patients with Niemann-Pick type C disease . <i>This orphan designated product has completed its 10 years of "market exclusivity" for its indication in Gaucher Disease.</i>	20/11/2002	Actelion Registration Ltd

Dodatek 2

Sklep komisije o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni

C 219/4

SL

Uradni list Evropske unije

31.7.2013

SKLEP KOMISIJE

z dne 30. julija 2013

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

(2013/C 219/04)

EVROPSKA KOMISIJA JE –

ob upoštevanju Pogodbe o delovanju Evropske unije,

ob upoštevanju naslednjega:

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

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

- (5) Zato je Komisija 30. novembra 2009 s Sklepom 2009/872/ES ustanovila Odbor strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni⁽⁵⁾. Mandat članov Odbora poteče 26. julija 2013.
- (6) Sporočilo predsednika Komisije z dne 10. novembra 2010 z naslovom „Okvir za strokovne skupine Komisije: Horizontalna pravila in javni register“⁽⁶⁾ (v nadaljnjem besedilu: okvir za strokovne skupine Komisije) določa spremenjen sklop pravil za vse strokovne skupine Komisije. Cilj novega okvira je poenostavitev in razjasnitev določb, ki jih je leta 2005 uvedel prejšnji okvir o strokovnih skupinah, povečanje preglednosti in izboljšanje koordinacije, ob hkratnem zmanjšanju upravnih obremenitev za storitve.
- (7) Glede na dragoceno delo, ki ga je od leta 2009 opravil Odbor strokovnjakov za redke bolezni, in ob upoštevanju okvira za strokovne skupine Komisije, obstaja stalna potreba po strokovni skupini na tem področju. Naloge in strukturo strokovne skupine za redke bolezni bi bilo treba opredeliti v skladu s horizontalnimi pravili, določenimi v okviru za strokovne skupine Komisije.
- (8) Strokovna skupina za redke bolezni bi morala Komisiji na njeno zahtevo zagotoviti svetovanje in strokovno znanje pri oblikovanju in izvajanju dejavnosti Unije na področju redkih bolezni ter spodbujati izmenjavo relevantnih izkušenj, politik in praks med državami članicami in različnimi vključenimi stranmi.
- (9) Ta skupina bi morala biti sestavljena iz predstavnikov držav članic, predstavnikov organizacij bolnikov na področju redkih bolezni, predstavnikov proizvajalcev zdravil in pripomočkov ali storitev, pomembnih za bolnike z redkimi boleznimi, ter predstavnikov združenj evropskih zdravstvenih delavcev in zdravstvenih organizacij ter posameznih strokovnjakov, da se omogoči široka zastopanost deležnikov in strokovnjakov na področju redkih bolezni.

⁽¹⁾ COM(2007) 630 konč., 23.10.2007.

⁽²⁾ UL L 301, 20.11.2007, str. 3.

⁽³⁾ COM(2008) 679 final, 11.11.2008.

⁽⁴⁾ UL C 151, 3.7.2009, str. 7.

⁽⁵⁾ UL L 315, 2.12.2009, str. 18.

⁽⁶⁾ C(2010) 7649 konč.



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

SPREJELA NASLEDNJI SKLEP:

Člen 1

Ustanovitev strokovne skupine

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

Člen 2

Naloge strokovne skupine

1. Na zahtevo Komisije ali služb Komisije strokovna skupina izvaja naslednje naloge na področju redkih bolezni:
- (a) Komisiji pomaga pri pripravi pravnih instrumentov in političnih dokumentov, vključno s smernicami in priporočili;
- (b) Komisiji svetuje pri izvajanju ukrepov Unije in predlaga izboljšave sprejetih ukrepov;
- (c) Komisiji svetuje pri spremljanju, ocenjevanju in širjenju rezultatov ukrepov, sprejetih na ravni Unije in na nacionalni ravni;
- (d) Komisiji svetuje glede mednarodnega sodelovanja;
- (e) zagotovi celovit pregled politik Unije in nacionalnih politik;
- (f) spodbuja izmenjave ustreznih izkušenj, politik in praks med državami članicami in različnimi vključenimi stranmi.

2. Strokovna skupina lahko za izvajanje nalog iz odstavka 1 zlasti na zahtevo Komisije ali služb Komisije izdaja mnenja, priporočila in poročila.

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

Člen 3

Posvetovanje

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

Člen 4

Imenovanje članov

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

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

⁽¹⁾ UL L 55, 28.2.2011, str. 13.

⁽²⁾ UL L 8, 12.1.2011, str. 1.

⁽³⁾ UL L 18, 22.1.2000, str. 1.

⁽⁴⁾ UL L 147, 9.6.1975, str. 23.

7. Generalni direktor za zdravje in potrošnike lahko zavrne predstavnika ali nadomestnega predstavnika, ki ga je predlagala organizacija, če ne ustreza profilu, zahtevanemu v razpisu za prijavo interesa iz odstavka 4. V takih primerih se zadevno organizacijo zaprosi, da imenuje drugega predstavnika ali nadomestnega predstavnika.

8. Mandat članov strokovne skupine traja tri leta in se lahko podaljša v okviru novega razpisa za prijavo interesa.

9. Mandat člana se konča pred iztekom triletnega obdobja v primeru odstopa člana.

10. Člane iz člena 1(b) do (e) ali njihove predstavnike je mogoče izključiti ali nadomestiti za preostanek mandata v katerem koli od naslednjih primerov:

- (a) trajna nezmožnost za udeleževanje sestankov;
- (b) nezmožnost za učinkovito prispevanje k razpravam skupine;
- (c) neizpolnjevanje pogojev iz člena 339 Pogodbe o delovanju Evropske unije;
- (d) nadaljnje neizpolnjevanje kvalifikacij in pogojev, navedenih v razpisu za prijavo interesa iz odstavka 4.

11. Generalni direktor za zdravje in potrošnike lahko prosi člana iz odstavka 1(b) do (d), da imenuje drugega predstavnika ali drugega nadomestnega predstavnika v primerih iz odstavka 10.

12. Člane, katerih mandat se v skladu z odstavkom 8 in 9 prekinje pred iztekom triletnega obdobja, je mogoče zamenjati za preostalo obdobje njihovega mandata.

13. Imena članov in njihovih predstavnikov se objavijo v registru strokovnih skupin Komisije in drugih podobnih subjektov (v nadaljnjem besedilu: register) ⁽¹⁾. V registru se lahko objavijo imena članov držav članic.

14. Osební podatki se zbirajo, obdelujejo in objavljajo v skladu z Uredbo (ES) št. 45/2001.

Člen 5

Delovanje

1. Strokovni skupini predseduje direktor, odgovoren za politiko Komisije o redkih boleznih. Direktor lahko prenese predsedovanje na drugega uradnika Komisije.

2. V dogovoru s Komisijo lahko strokovna skupina ustanovi podskupine za proučitev posebnih vprašanj na podlagi mandata, ki ga določi skupina. Take podskupine se razpustijo takoj, ko izpolnijo mandat.

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

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

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

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

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

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

Člen 6

Stroški sestankov

1. Sodelujoči v dejavnostih strokovne skupine za svoje storitve niso plačani.

2. Komisija sodelujočim potne stroške in stroške bivanja, nastale pri opravljanju dejavnosti strokovne skupine, povrne v skladu z veljavnimi določbami Komisije.

3. Stroški, navedeni v odstavku 2, se povrnejo v mejah razpoložljivih odobrenih sredstev, dodeljenih v okviru letnega postopka razporeditve sredstev.

⁽²⁾ Sklep Komisije z dne 29. novembra 2001 o spremembah njenega Poslovnika (UL L 317, 3.12.2001, str. 1).

⁽³⁾ Te izjeme so namenjene zaščiti javne varnosti, vojaških zadev, mednarodnih odnosov, finančne, denarne ali gospodarske politike, zasebnosti in celovitosti posameznika, poslovnih interesov, sodnih postopkov in pravnih nasvetov, inspekcij/preiskav/revizij in postopka odločanja institucije.



Člen 7

Razveljavitev

Sklep 2009/872/ES se razveljavi.

Člen 8

Ta sklep se uporablja od 27. julija 2013.

V Bruslju, 30. julija 2013

Za Komisijo

Tonio BORG

Član Komisije

Dodatek 3

Sodelujoča društva bolnikov



Društvo bolnikov s
krvnimi boleznimi

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

OSEBNA IZKAZNICA

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI

Association of patients with Blood Diseases

HUMANITARNO DRUŠTVO KRONIČNIH BOLNIKOV

A humanitarian association of chronic patients

DRUŠTVO, KI DELUJE V JAVNEM INTERESU NA PODROČJU ZDRAVSTVENEGA VARSTVA

An association working in the public interest of healthcare

Status društva: Na osnovi odločbe Ministrstva za zdravje RS je društvo v letu 2002 prejelo STATUS DRUŠTVA, KI DELUJE V JAVNEM INTERESU NA PODROČJU ZDRAVSTVENEGA VARSTVA in v letu 2006 STATUS HUMANITARNEGA DRUŠTVA KRONIČNIH BOLNIKOV. V društvu združujemo bolnike s krvnimi boleznimi: akutne in kronične levkemije, limfomi, diseminirani plazmocitom, aplastična anemija, mielodisplastični sindromi in druge redke krvne bolezni. Včlanjeni so sorodniki bolnikov, prijatelji ter strokovno medicinsko osebje.



Društvena pisarna: Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš

Članstvo: 450 članov iz vse Slovenije

Predsednica društva: Majda Slapar

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

Davčna št.: 26996855

TRR: 05100-8010144543

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

+385 (0) 41 649 735 (Mihaela Uhan)

E – pošta: info@drustvo-bkb.si

Spletna stran: www.drustvo-bkb.si

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi že od 1995

Decembra 1995 smo na pobudo bolnikov in medicinskega osebja Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana ustanovili Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi. V društvo so se vključili bolniki in bivši bolniki, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni, njihovi svojci, prijatelji in medicinsko osebje. Prvo in osnovno vodilo ustanovitve društva je bila pomoč bolnikom in njihovim



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

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi danes

Poslanstvo društva se je od prvotnih iskrenih idej o druženju med sobolniki, medsebojni pomoči, nesebičnem sodelovanju v procesu zdravljenja bolnikov, informiranju o bolezni in stalni dostopnosti za bolnike ter njihove svojce dopolnilo in postalo nepogrešljiv člen v procesu zdravljenja. Ima veliko vlogo pri ozaveščanju bolnikov kot tudi širše javnosti o bolezni, s svojimi posebnimi socialnimi programi delovanja pa nesebično vstopa v procese delovne, zdravstvene, socialne in finančne rehabilitacije bolnika kot njegove družine v času zdravljenja in po njem.

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

Za nemoten potek delovanja društva ter izvajanje programov ima društvo že 16 let društveno pisarno s sedežem v Mengšu, Slovenska cesta 30. V vsem tem času imajo bolniki in njihovi svojci možnost, da se s predstavnikom društva – bivšim bolnikom individualno pogovorijo o vseh tistih vprašanjih, o katerih se lahko pogovoriš samo z nekom, ki je ravno tako zbolel, šel skozi ves proces zdravljenja in se pozdravil. Veliko članov našega društva, kot tudi članov sorodnih hematoloških društev, je dobilo v vseh dolgih letih delovanja društva prve informacije s strani bivšega bolnika prav v naši pisarni.

Z izvajanjem posebnih socialnih programov smo uspeli leta 2006 na Ministrstvu za zdravje R Slovenije pridobiti status Humanitarne organizacije ter status društva, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstva ter se že pred 15-letji vključiti v program so financiranja Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij v RS (FIHO).

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



Programi društva

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

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

2. Sofinanciranje posledic zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic

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

3. Program »bolnik – bolniku«, pomoč in podpora

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



Geografska razpršenost članstva Društva bolnikov s krvnimi boleznimi po Sloveniji

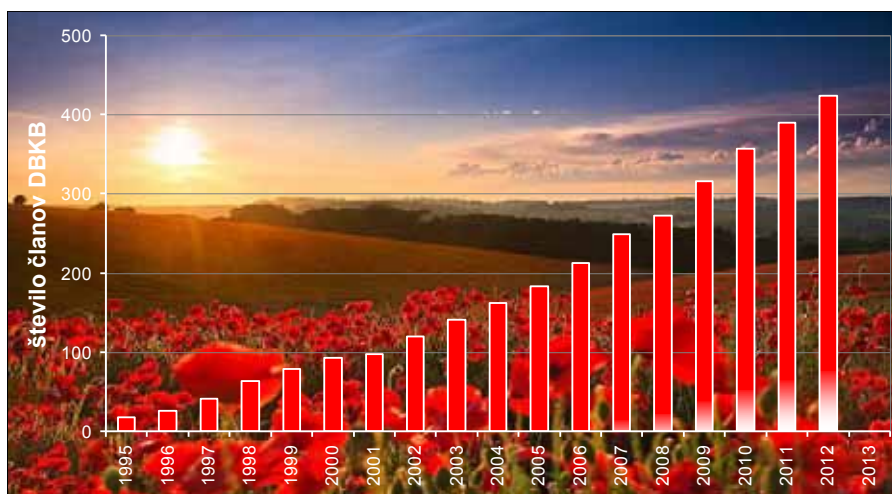
4. Izdaja strokovne literature ter društvenih publikacij

Prvi publikaciji sta bili izdani pred štirinajstimi leti, ko smo na predlog bolnikov in v sodelovanju z zdravniki in ostalim medicinskim osebjem KO za Hematologijo UKC Ljubljana izdali navodila za bolnike in sicer:

- Presaditev krvotvornih matičnih celic pri odraslem bolniku in
- Zdravljenje s presaditvijo matičnih celic nesorodnega darovalca.

V nadaljevanju smo izdali :

- 20 let presaditve krvotvornih matičnih celic v Sloveniji,
- Akutna levkemija in presaditev krvotvornih matičnih celic z navodili za bolnike,
- Vodnik za bolnike s kronično mieloično levkemijo,
- Almanah ob 15-letnem delovanju društva,
- Redke bolezni – druga in tretja izdaja,
- zborniki predavanj ob Dnevu za bolnike,
- zloženske o društvu v tujem jeziku in
- zloženske o organizaciji srečanja ob Dnevu redkih bolezni v letu 2012 in 2013 v tujem jeziku.
- geografska razpršenost članstva Društva bolnikov s krvnimi boleznimi po RS ter članstvo društva od ustanovitve leta 1995 do danes.



Članstvo Društva bolnikov s krvnimi boleznimi od ustanovitve leta 1995 dalje



5. Aktivno vključevanje in sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah

Smo člani Myeloma Euronet – European Network of Myeloma Patient Groups, redno se udeležujemo dnevnih bolnikov in njihovih družin na kongresih evropske skupine za presaditev krvotvornih matičnih celic in kostnega mozga EBMT – European Group for Blood and Marrow Transplantation. Na pobudo European Patient Forum s sedežem v Bruslju, pa je društvo vpisano tudi v Evropski register bolnikov s krvnimi boleznimi.

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

V društvu bolnikov s krvnimi boleznimi poteka informiranje preko osebnega svetovanja, telefonskih pogovorov in elektronske korespondence ter pogovorov z bolnikom in njegovimi svojci v pisarni društva. Na društveni spletni strani www.drustvo-bkb.si se poleg osnovnih informacij in gradiva o društvu redno objavljajo vsi društveni dogodki, novice ter poročila o aktivnostih društva.

7. Organizirano druženje in promocija zdravega življenja

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

8. Organizacija srečanja ob Dnevu redkih bolezni Sodelovanje na Dnevih za bolnike in njihove svojce

Poleg izvajanja rednih programov delovanja društva, smo v letu 2012 prvič in v letu 2013 drugič v Sloveniji organizirali srečanje bolnikov z redkimi boleznimi in združili predstavnike dvanajstih različnih društev bolnikov, ki povezujejo bolnike z redkimi boleznimi. Srečanje je bilo obakrat v Cankarjevem domu v Ljubljani na Evropski dan Redkih bolezni (29. ali 28. februar). Na ta dan so se po večini držav EU dogajala podobna srečanja. Častno pokroviteljstvo je prvič prevzela soproga Predsednika RS gospa Barbara Miklič Türk, drugič pa Predsednik Republike Slovenije Borut Pahor. Na srečanju so poleg predstavnikov bolnikov sodelovali predstavniki Ministrstva za zdravje, zdravniki iz Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana in Oddelka za hemato-onkologijo Pediatrične klinike, predstavniki Zavoda za



Častna pokroviteljica srečanja
Dneva redkih bolezni 2012
Barbara Miklič Türk



Majda Slapar, predsednica Društva
bolnikov s krvnimi boleznimi,
Dan redkih bolezni 2013

zdravstveno zavarovanje R Slovenije, predstavniki Zdravniške zbornice, EU poslanka – članica našega društva. ter predstavniki številnih farmacevtskih družb ter medijev.

V okviru Hematološke in Transfiziološke sekcije zdravnikov, ki jo organizira Združenje hematologov in Združenje za transfuzijsko medicino SZD vsako leto organiziramo ali sodelujemo pri organiziranem srečanju Dneva za bolnike in njihove svojce.

Organizacija strokovnih predavanj s področja hemato-onkologije, področje krvnih bolezni ter zdravljenja le teh, posledic zdravljenja, prehrane, plodnosti, psihološke podpore, pravic bolnikov s področja zdravstveno-pokojninskega zavarovanja, poljubna potopisna predavanja.

Cilji društva

- nadaljevanje in širitev izvajanja vseh rednih programov društva z velikim poudarkom na izvajanju posebnih socialnih programov;
- aktivno sodelovanje pri reševanju aktualnih problemov bolnikov s krvnimi boleznimi;
- izdaja vodnikov za bolnike o krvnih boleznih ter zdravljenju;
- informiranje bolnikov o novostih pri zdravljenju krvnih bolezni tako doma kot v tujini;
- informiranje bolnikov o pravicah na področju zdravstvenega in pokojninskega zavarovanja;



- svetovanje in pomoč pri ureditvi statusa bolnika po presaditvi krvotvornih matičnih celic;
- podpiramo akcijo povečanja števila prostovoljnih darovalcev matičnih celic;
- nadaljevanje aktivnega, že od leta 2005 vključevanja v reševanje prostorske stiske na KO za hematologijo UKC Ljubljana;
- aktivno vključevanje in sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah;
- informiranje bolnikov o smernicah EU na področju redkih bolezni ter organizacija srečanj.

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

Dostopnost do društvenih publikacij

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

Majda Slapar

Predsednica društva



DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Tavčarjeva 2, 1000 Ljubljana, Slovenija

Elektronska pošta: hemofilija@siol.net

Spletna stran: www.drusstvo-hemofilikov.si

» Zagotoviti zdravljenje za vse osebe s prirojenimi motnjami strjevanja krvi«

Ob Svetovnem dnevu redkih bolezni 2014

Svetovni dan redkih bolezni je edinstvena priložnost, da se začne javnost zavedati hemofilije, te redke bolezni, za katero pa medicina že zna izboljšati življenje s pravilno politiko celotne družbe. Svetovna zveza hemofilikov spodbuja že 50 let vsa društva hemofilikov, da pomagajo po svojih močeh in hemofilijo približajo javnosti.

Podobno bo kmalu minilo tudi toliko desetletij prizadevanj tudi v Sloveniji, saj se je sistematična skrb za zdravljenje prirojenih motenj strjevanja krvi v Sloveniji začela z ustanovitvijo Nacionalnega centra za hemofilijo v letu 1967. Več kot polovico tega obdobja deluje tudi organizacija bolnikov s prirojenimi motnjami strjevanja krvi Društvo hemofilikov Slovenije, ki je tesno povezana z zdravstvenimi delavci.

Svetovna zveza za hemofilijo, ki ji od ustanovitve dalje načeljuje bolnik s hemofilijo, njen podpredsednik pa je zdravnik, združuje strokovna prizadevanja zdravstvenih delavcev z organizacijsko zavzetostjo bolnikov s hemofilijo. Lahko bi rekli, da stroka pomaga uresničevati zamisli bolnikov ... Vzajemnost rodi sadove, saj tudi znanstvenim sestankom prisostvujejo hemofiliki. Svetovna zveza skuša najti rešitve tudi za države s skromnejšimi ekonomskimi možnostmi in tako usmerja tudi zdravstvene politike držav vseh petih celin, od bogatih do najrevnejših. Kajti hemofilije je povsod enako. Hemofilijo namreč ima ena oseba na 10.000 moških.



V Sloveniji živi v letu 2013 samo 453 oseb z redkimi motnjami strjevanja krvi, med njimi ima resne zdravstvene težave komaj 115 oseb, raztresenih po vsej državi. Krvavitve po poškodbi ali pa največkrat brez vidnega vzroka so večinoma notranje (zlasti pogoste v sklepe in mišice), ki bi brez zdravljenja vodile v nepomičnost. Krvavitve preprečujemo ali zaustavljamo z vbizgavanjem v žilo faktorjev strjevanja krvi, pridobljenih iz krvne plazme ali zadnje desetletje tudi »sintetično« z rekombinantno tehnologijo. Bolniki si lahko v žilo vbizgajo faktorje tudi kar sami.

A ti faktorji so draga, zelo draga zdravila iz krvi ali posnemajo krvne sestavine. Zato se mora država zavedati, kako se zagotavlja celostna oskrba hemofilikov, da finančna sredstva za ta zdravila dosežejo učinek, tj. da zagotavljajo ustvarjalno življenje vsem osebam s hemofilijo in drugimi prirojenimi motnjami strjevanja krvi.

* * *

V obdobju, ko se mameje temelji evropske civilizacije zaradi globalne gospodarske krize, je primerno, da trezno sami razmislimo o vrednotah, ki temelje na zagotavljanju kakovostnega in ustvarjalnega življenja ljudem s kakršno koli oviranostjo, tokrat in predvsem osebam s hemofilijo in drugimi prirojenimi motnjami strjevanja krvi. In to še pravočasno, še preden bi bilo iz kakršnega koli razloga sploh treba polemizirati o ukrepih, ki bi ovirane začeli spravljati na rob družbe v prvem koraku ali kar s sveta v kasnejših.

Zato želim slovenski javnosti predstaviti pogled osebe s hemofilijo, ki mi je evropska statistika ob mojem rojstvu leta 1947 namenila 15 let življenja, kar je veljalo za povprečje vseh stopenj hemofilije skupaj. Za težko obliko, ki jo imam, je bila pričakovana življenjska doba še krajša. Zato ni nič nenavadno, da so pediatri za brata Janeza Faganela, kasnejšega profesorja klinične nevrofiziologije v Ljubljani in Hustonu, svetovali naši mami, naj ga sploh ne pošlje v osnovno šolo, saj tako ne bo rabil, da se nauči brati ali pisati.

Bolezen hemofilija pa se je iz bolezni, ki jo ponazarja Brechtov stavek »ženske rojevajo jahaje na grobu«, že pred desetletji bistveno spremenila. Zaradi razvoja znanja, predvsem pa organiziranosti ob pobudi in pomoči organizacij bolnikov je postala kronična bolezen z normalno pričakovano dobo in visoko kakovostjo življenja. To velja za razviti svet in tudi za Slovenijo. To je omogočilo preprečevanje in takojšnje zdravljenje zlasti notranjih krvavitev z manjkajočimi faktorji strjevanja krvi.

Tako ukrepanje je organizacijsko zahtevno in sorazmerno drago. Iz obeh razlogov je zato sodobne oskrbe v svetu deležna le desetina populacije oseb s hemofilijo. A ne samo zaradi denarja, ampak predvsem zaradi neorganiziranosti.

Pri tem gre za redko bolezen, ki izpolnjuje merila za uvrstitev na seznam danes v Evropi znamenitih »bolezni sirot.«

Odmislimo neokusne demografske pripombe, ki bi jih bilo mogoče izreči, kadar nas ni zraven, češ, bi pa država imela nekaj prebivalcev manj; zane-marljivo manj. Poudarjam: sodobno zdravljenje zagotavlja skoraj enako ustvarjalno življenje osebam s hemofilijo, kot ga žive zdravi: delo v poklicih skoraj brez omejitev, lastna družina in pri generaciji mlajših tudi razumna športna dejavnost.

Zazrti v malikovanje zdravih (ne zdravja) pikolovsko računamo, koliko stane zdravljenje kronične bolezni, kakršna je hemofilija, od tega, koliko stanejo draga zdravila. K temu prištejemo morda še prvi mesec bolniške odsotnosti, morda zneske invalidnine.

Ni pa nobenih izračunov o *makroekonomski koristi* dobro vodene kronične bolezni, kakršna je danes tudi v Sloveniji hemofilija, ki omogoča normalno življenje, kot ga žive zdravi sodržavljanjani. To je, ne vidimo prihodkovne strani: koliko ekonomsko prispeva npr. sodobno zdravljeni hemofilik celotni družbi.

Vse to se tudi da izračunati, ko bi začeli ekonomisti, ki so postali »štedoslovci«, če skušam zbadljivo posloveniti izraz, uporabljati računske modele, ki so že znani.

Danes je namreč že mogoče izračunati, koliko je vredno preživeto leto kakovostnega življenja. Znamo izračunati tudi, kakšna je denarna cena pre-zgodaj izgubljenega življenja po življenjskih obdobjih. Znamo izračunati, koliko dejansko stane državo brezposelna oseba ne glede na vzrok – gospodarska kriza ali bolezen/invalidnost – žal ne gre le za drobiž, ki ga dobi brezposelni ali invalid »na roko«. Vendar ne pozabimo, da neustvarjalna oseba stane državo neznansko več: gre za izgubo njenega deleža v družbenem bruto produktu, ki bi ga prispevala, če bi imela delo, če bi lahko delala zaradi zdravja, in če bi sploh imela kje delati zaradi propadajočih firm.

Pri tem gre za vrtoглаve številke!

Ob takih makroekonomskih izračunih bi šele bolela glava politike. In prav bi bilo, da bi take izračune makroekonomisti predstavili politikom. V zgodovini izročila socialnih držav in njenega odnosa do deprivilegiranih namreč



ne gre za solzavo sočutje, ampak za hladni izračun, ki pove državi, koliko izgublja:

- s prezgodnjo umrljivostjo,
- z obolevnostjo,
- z nezdravljenjem,
- z brezposelnostjo ...

Zato se te države odločajo drugače, kot se odločajo države brezobzirnega kapitalizma, ki je danes obrnil kolo zgodovine nazaj proti sužnjelastništvu. Žal to skušajo posnemati tranzicijske države. Ne pozabimo, da se socialna država ni pojavila na čustvenem sredozemskem jugu, ampak na hladnem, razumarskem skandinavsekem severu!

Zato tudi za Slovenijo velja, da je danes nujno pred kakršnimi koli ukrepi in pred kakršno koli reformo predstaviti javnosti nove izračune, ki bodo upoštevali na prihodkovni strani prispevek ustvarjalnih državljanov, zdravih in tudi bolnih. Račun bo dokazal, da je za marsikatero bolezen za državo ugodnejša (cenejša) draga celostna obravnava, če ima pred očmi vse nevidne odhodke s prezgodnjo smrtjo, neustvarjalnostjo, brezposelnostjo.

Izziv je na zdravstvenih ekonomistih, da izbrskajo enega od ekonomskih modelov in to začno računati. Zakaj ne bi začeli računati najprej na primeru dobre prakse s hemofilijo v Sloveniji. Kajti za to bolezen so vsi možni razpoložljivi podatki na voljo, tudi in zlasti po zaslugi Društva hemofilikov Slovenije, ki vodi Register hemofilikov, v katerem so zabeležene vse infuzije nadomestnega zdravljenja s faktorji strjevanja krvi v državi.

Upam si trditi, da bi si z zmanjšanjem vidnih izdatkov za sodobno zdravljenje, ki makroekonomsko ne bi prineslo v skupno vrečo več kot nekaj drobtin, sprožili zaenkrat še nevidno skladovnico izdatkov. Predvsem pa bi se odrekli res pomembnim donosom na prihodkovni ravni. Slovenija si tega res ne more privoščiti.

In zakaj ne bi novega pogleda na ekonomsko vrednost ustvarjalnega življenja dobro oskrbovanih neozdravljivo bolnih prebivalcev promovirali kar na modelu slovenskih hemofilikov in bi ga izvažali kot model stroškovno-prihodkovno učinkovitega partnerstva med zavzetimi zdravniki in organiziranimi bolniki – hemofiliki.

Naj našemu zgledu sledijo organizirani bolniki drugih redkih bolezni

Jože Faganel

Predsednik Društva hemofilikov Slovenije



DRUŠTVO
BOLNIKOV Z
LIMFOMOM

DRUŠTVO BOLNIKOV Z LIMFOMOM

Vodnikovo naselje 1
1000 Ljubljana
Slovenija

Email: info@limfom.si

Email: blaz.kondza@gmail.com

Web-site: www.limfom.si

Osebnostna izkaznica

Društvo bolnikov z limfomom, v katerem združujemo predvsem bolnike z limfomom in diseminiranim plazmocitomom ter njihove sorodnike, smo ustanovili 14. aprila 2005. Društvo je z 22. avgustom 2005 postalo tudi polnopravni član mednarodne organizacije Lymphoma Coalition, ki združuje limfomske organizacije s celega sveta. Uradni sedež društva je na naslovu Vodnikovo naselje 1, Ljubljana, kjer pa nimamo organiziranih uradnih ur. Prisotni smo tudi na spletu na naslovu www.limfom.si.

Cilji in naloge društva

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

Druga pomembna naloga društva je ozaveščanje širše javnosti o limfomih, diseminiranem plazmocitomu in problematiki povezani z njimi. To se nam zdi še kako pomembno, saj je limfom s svojimi simptomi zlahka zamenljiv s katero izmed nedolžnih bolezni, kot sta gripa ali prehlad. Podobno je



tudi z diseminiranim plazmocitomom, ki ima prav tako simptome, ki jih lahko zamenjamo s katero drugo manj nevarno boleznijo. V ta namen smo izdali že nekaj zloženk in brošuric.

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

Pomembnejše aktivnosti društva

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

Naše društvo in redke bolezni

Nekatere podtipе 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, 29. februarja, je ena od takšnih aktivnosti, pri kateri naše društvo sodeluje.

Blaž Kondža

Predsednik društva



SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L&L

SEDEŽ: Povšetova 37, 1000 Ljubljana

PISARNA: Dunajska cesta 106, 1000 Ljubljana,

T: +386 (0)40 240 950

limfom.levkemija@gmail.com

www.limfom-levkemija.org

SKUPAJ NA POTI DO ZDRAVJA!

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

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



Dejavnosti Združenja L&L

V Združenju L&L smo dejavni na številnih področjih, ki so povezana z osveščanjem bolnikov, svojcev, strokovnjakov in širše javnosti. V zadnjih nekaj letih smo izdali različne informativne publikacije, organizirali izlete, predavanja, delavnice in okrogle mize, vsako jesen pripravimo nacionalno kampanjo osveščanja in sodelujemo v mednarodnih kampanjah, ko s pomočjo različnih medijev osveščamo o pomenu zgodnjega odkrivanja bolezni in pravočasnega zdravljenja. Naša pomembna naloga zadnjih let pa je zagotovo tudi spremljanje in spodbujanje izgradnje novega Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana.

Na pogovor v novo pisarno Združenja L&L

Združenje L&L ima na Dunajski c. 106 v Ljubljani svojo pisarno, kjer imajo tako bolniki kot svojci priložnost se pogovoriti s soborci ter občasno tudi z zdravstvenimi strokovnjaki s področja hematologije, onkologije in drugih zdravstvenih področij. V pisarni so na voljo številne tiskane informativne publikacije za različne bolezni. Pisarna je tudi prostor, v katerem se med člani razvijajo nove zamisli za projekte in aktivnosti ter prostor, kjer se zainteresirani člani po predhodnem dogovoru srečujemo ob prijetnem klepetu.

Brezplačna posvetovalnica s strokovnjakom

Že drugo leto zapored Združenje L&L v pisarni organizira brezplačne POSVETOVALNICE S STROKOVNJAKOM, ki predstavljajo zanimivo novost in uporabno pridobitev za bolnike in svojce ter odlično dopolnjujejo celostno obravnavo bolnika. Nad posvetovalnicami so navdušeni tako bolniki in svojci, kot tudi številni zdravstveni strokovnjaki, ki posvetovalnice vodijo. Posvetovalnica s strokovnjakom bolnikom in svojcem omogoča, da se v pozitivnem in intimnem okolju pisarne Združenja L&L ter v krogu zdravnika in majhne skupine udeležencev še bolj poglobljeno informirajo in posvetujejo o vseh odprtih vprašanjih in morebitnih strahovih. Na posvetovalnici pa lahko izvedo tudi vse tisto, kar so morda pozabili vprašati zdravnika v ordinaciji ali na oddelku. Posvet traja dve uri, začne pa se s kratkim uvodnim predavanjem zdravnika, nato sledijo vprašanja udeležencev ter skupen posvet. Medsebojna izmenjava izkušenj ob strokovni podpori strokovnjaka zagotovo dodatno pripomore h kakovostnemu zdravljenju in okrevanju. Prednost Posvetovalnice s strokovnjakom je oseben pristop, naravnan na potrebe udeležencev posamezne posvetovalnice. Udeležba na delavnici je brezplačna in je na voljo

tako članom Združenja L&L kot tudi tistim, ki niso člani Združenja L&L. Informacije o aktualnih terminih posvetovalnic in strokovnjakih, ki vodijo posamezno posvetovalnico, najdete na spletni strani **www.limfom-levkemija.org** ali preverite po telefonu na telefonski številki 040 240 950.

Internetna stran Združenja L&L

Vse, ki vas zanima več o naših dejavnostih, vabimo, da si ogledate internetno stran Združenja L&L, ki ponuja kontaktne podatke, informacije o boleznih, njihovem odkrivanju in zdravljenju, pomembne informacije o združenju in njegovemu delovanju, aktivnostih in projektih. Stran predstavlja tudi publikacije, ki jih je izdalo združenje, ponuja pa tudi spletni obrazec, preko katerega lahko strokovnjakom s področja hematologije, onkologije in klinične psihologije zastavite osebno vprašanje, na katerega v najkrajšem možnem času prejmete odgovor na vaš elektronski naslov.

Spletna stran nudi tudi dostop do treh internetnih forumov na zdravstvenem portalu Med.Over.Net, ki jih prostovoljno moderirajo člani Združenja L&L.

Internetni naslov: **www.limfom-levkemija.org**

INTERNETNI FORUMI ZA KLEPET IN NASVET: **www.med.over.net**; forumi:

Limfom in levkemija, Pravna pomoč bolnikom z rakom ter Kako živeti z rakom.

Informativne knjižice za bolnike in svojce

Pri diagnozi rak je v procesu zdravljenja zelo pomembno, da bolnik čim bolje sodeluje s svojim zdravnikom. Zato potrebuje poljudne, vendar sveže in strokovne informacije o svoji bolezni in možnostih zdravljenja. Zdravniki imajo pogosto skopo odmerjen čas za pogovor z bolniki, zato so vodniki za bolnike in druga informativna gradiva v veliko pomoč. V Slovenskem združenju bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L, smo na pobudo bolnikov in v sodelovanju s slovenskimi zdravniki ter drugimi zdravstvenimi strokovnjaki izdali več različnih vodnikov za bolnike: Vodnik za bolnike z NHL, KLL, KML, MDS ter knjižico Nevтроpenija. Vodniki so na voljo v specialističnih ambulantah oziroma na bolniškem oddelku v UKC Ljubljana, na Onkološkem inštitutu Ljubljana, v UKC Maribor in v splošnih bolnišnicah v Celju, Slovenj Gradcu, Murski Soboti, Novem mestu, Izoli in Novi Gorici. Vodnike lahko naročite tako v tiskani kot v elektronski obliki preko spletnega obrazca na spletni



strani Združenja L&L www.limfom-levkemija.org ali po elektronski pošti limfom.levkemija@gmail.com ali tel. 040 240 950.

L&L info točke po Sloveniji

Za obveščanje o tem, kaj Združenje L&L ponuja bolnikom in njihovim najbližjim, smo pripravili informacijska stojala, table in plakate ter jih namestili v čakalnice, dnevne bolnišnice in na bolniške oddelke po vsej Sloveniji, kjer se zdravijo bolniki z limfomom, levkemijo, s plazmocitomom, z mielodisplastičnim sindromom in drugimi krvnimi boleznimi.



DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobja vas 153, 2390 Ravne na Koroškem

DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

**Dobja vas 153
2390 Ravne na Koroškem
drustvo.fabry@gmail.com**

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

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

Trenutno je v Sloveniji 38 bolnikov. V preteklih letih je bilo skupno odkritih sicer 44 bolnikov, vendar jih je 6 umrlo, kar kaže na težko naravo bolezni. Značilnost te bolezni je, da človek zboli že v otroštvu, največkrat s hudimi bolečinami okončin in drobnimi pikčastimi spremembami po koži telesa. Bolezen z leti napreduje in v zrelih letih pride do postopnega odpovedovanja tarčnih organov (srce, ledvica, centralni živčni sistem). Zaradi načina dedovanja (na X kromosom vezano dedovanje) obolevajo prizadeti moški, pri ženskah pa je prizadetost zelo različna: od hujše prizadetosti vseh organov, pa vse do asimptomatskih oblik bolezni.

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

Ker so bolniki doma iz različnih koncev Slovenije, seveda ne hodijo vsi na zdravljenje v Slovenj Gradec, ampak hodijo v Center le na občasne, 3



mesečne kontrole, redno pa se zdravijo v lokalnem zdravstvenem zavodu, ki je najbližji njihovemu bivališču.

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

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

Skratka, smo kot ena velika družina.



DRUŠTVO BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Srednja Kanomlja 66, SI-5281 Spodnja Idrija

www.gaucher-drustvo.si

info@gaucher-drustvo.si

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

Pogostost gaucherjeve bolezni je 1 na 100.000 oseb, zato je uvrščena med redke bolezni. Hkrati pa je najpogostejša med okoli 50 dednimi presnovnimi »bolezniimi kopičenja v lizosomih«.

Gaucherjeva bolezen je posledica pomanjkanja oz. zmanjšane aktivnosti encima glukocerebrosidaza, kar privede do kopičenja glukocerebrosida (tj. lipid, za razgradnjo katerega je odgovorna glukocerebrosidaza) v vranici, jetrih in kostnem mozgu. Običajno so pogosti zlomi kosti ter povečana jetra in vranica tudi med prvimi znaki, zaradi katerih zdravnik posumi na gaucherjevo bolezen. Drugi znaki bolezni so še hematološke in skeletne nepravilnosti, utrujenost, zakasnel telesni razvoj pri otrocih in nevrološke motnje. Izraženost bolezni je zelo heterogena: od blagih oblik, ko bolnik ne potrebuje zdravljenja, do hudih nevroloških zapletov, ki vodijo do smrti v prvih dveh letih življenja.

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



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

V Sloveniji je 20 gaucherjevih bolnikov; dva se zdravita pri prim. dr. Majdi Benedik-Dolničar na Pediatrični kliniki, ostali pa pri doc. dr. Samu Zveru na Interni kliniki.

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

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

Društvo bolnikov z gaucherjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Naš glavni namen je medsebojno povezati slovenske gaucherjeve bolnike in jim biti v pomoč pri njihovih morebitnih težavah. Spremljamo novosti na področju gaucherjeve bolezni in o njih obveščamo bolnike in zdravnike. Organiziramo t. i. Dneve bolnikov, kamor povabimo zdravnike, da nam spregovorijo o gaucherjevi bolezni. Taka srečanja so tudi priložnost za medsebojno spoznavanje in izmenjavo izkušenj med bolniki in zdravniki. Sodelujemo s sorodnimi društvi, aktivni pa smo tudi v Evropski zvezi Gaucher (www.eurogaucher.org), ki združuje društva gaucherjevih bolnikov z vsega sveta in s katerimi si skupaj prizadevamo za izboljšanje kakovosti življenja gaucherjevih bolnikov.

Dr. Irena Žnidar

Predsednica Društva bolnikov z gaucherjevo boleznijo

DRUŠTVO DEBRA SLOVENIJA – DRUŠTVO OSEB POVEZANIH Z BULOZNO EPIDERMOLIZO

SO OB ROJSTVU PRAVILA IGRE RES ZA VSE ENAKA?

Bulozna Epidermoliza (EB)

Rane, na katerih se premnogokrat ustavijo začudeni pogledi. Na videz drugačni, v svojem bistvu pa imajo osebe z EB enake želje in pričakovanja kot vsi ljudje. Bolnike z bulozno epidermolizo, ki potrebujejo 24 urno nego, poznajo redki, vendar živijo blizu nas in z nami, zato je prav, da smo z njihovo boleznijo seznanjeni in jim vsak na svoj način skušamo olajšati vedno novo bolečino.

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

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

Bulozna epidermoliza je skupina redkih dednih obolenj krhkosti kože (1:30.000), ki jo povzročajo mutacije v 13 različnih strukturnih genih. Skupno jim je, da gre za gene, ki kodirajo proteine kože, ki imajo ali povezovalno



vlogo med različnimi plastmi kože (delujejo na nivoju tkiva, npr. kolagen VII, integrini) ali pa gre za proteine skeleta celic kože (npr. keratini, plektin, različne komponente dezmosomov). Mutacije v tarčnih genih prizadenejo strukturo in funkcijo teh proteinov, ki se navzven kažejo kot izredna krhkost kože. V Sloveniji obstaja raziskovalna skupina (vodja doc. dr. Mirjana Liović) na Medicinskem Centru za Molekularno biologijo na Medicinski fakulteti Univerze v Ljubljani, ki se že 15 let ukvarja z znanstveno raziskovalnim delom na tem področju, od bazičnih raziskav vezanih na vzročne bolezni, do iskanja novih terapevtskih načinov za lajšanje simptomov bolezni ter terapijo.

Zaradi redkosti je bolezen mnogim še neznana. V Sloveniji je trenutno 42 obolelih, od tega 6 s težjo obliko bolezni. Osebe z EB in njihovi svojci smo zaradi druženja in izmenjave izkušenj ter lažjega reševanja problemov decembra 2005 ustanovili Društvo DEBRA Slovenija. Poslanstvo Društva Debra Slovenija je informiranje o novostih in dosežkih na področju vsakodnevne nege in simptomatskega zdravljenja, pomoč pri pridobivanju ustreznega sanitetnega materiala, vitaminov, prehranskih dodatkov, vključuje pa tudi usposabljanje ustreznega strokovnega tima za spremljanje obolelih, formiranje referenčnega centra za bulozno epidermolizo, pomoč pri izobraževanju in socializaciji, organizacijo zdravljenj doma in v tujini ter zbiranje sredstev za delovanje društva.

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

Polona Zakošek

Predsednica društva



DRUŠTVO DISTROFIKOV SLOVENIJE

Predsednik: Boris Šuštaršič

Akronim/kratica: DDS

Naslov: Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Telefon: 01/47 20 550

Faks: 01/423 28 142

E-pošta: info@drustvo-distrofikov.si

TRR: 03134-1000000534

Splet: www.drustvo-distrofikov.si

Število individualnih članov: 925 invalidov, 251 podpornih članov

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

Kratka predstavitev:

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



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

Društvo distrofikov Slovenije deluje kot nacionalna invalidska organizacija na območju celotne Slovenije že več kot štiri desetletja. Z načrtnim delovanjem je doslej doseglo ureditev številnih zadev, in to ne samo na področju zdravstva, ampak tudi na področju ekonomskih olajšav, usposabljanja, bivanja in socialnega življenja. Samo pa je razvilo nekatere specifične možnosti za polnovredno vlogo človeka. V društvu namreč distrofiki ustvarjalno izražajo svoje interese in jih z njegovo pomočjo tudi vsestransko uveljavljajo. Poleg tega pa društvo samostojno izvaja nekaj posebnih socialnih programov in nekatere lahko zaradi profesionalnih dosežkov uvrščamo kar med izjemne dosežke slovenskega invalidskega varstva. To je društvena služba prevozov in nege, ki zagotavlja mišično obolelim primerno mobilnost in nego. Invalidsko podjetje Birografika Bori, ki uresničuje svoje cilje z gospodarjenjem na tržišču pa dokazuje, da je ob uporabi visoke tehnologije in organiziranosti, ekonomsko upravičljivo zaposlovati hudo prizadete distrofike pod posebnimi pogoji. Invalidsko podjetje Dom dva topola izvaja obmorsko medicinsko rehabilitacijo, ki omogoča ohranjanja bioloških potencialov, izvajajo pa se tudi številni drugi socialni programi in dodatno izobraževanje. Posebna značilnost Društva distrofikov Slovenije je, da ne skrbi ločeno samo za interese svojih članov, ampak si prizadeva tudi za splošen napredek slovenske države na invalidskem področju, kajti ravno urejeni splošni pogoji življenja in prijazno okolje, brez arhitekturnih in drugih ovir, so predpogoj za večjo družbeno integracijo slovenskih invalidov in bistveno zmanjšujejo potrebe človeka s telesno okvaro, da se izključno predstavlja v socialni vlogi invalida.



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

DRUŠTVO PLJUČNIH IN ALERGIJSKIH BOLNIKOV SLOVENIJE

ZD Rudnik
Rakovniška ulica 4
1000 Ljubljana
Telefon: 01 427 44 44
Elektronska pošta: dpbs@siol.net
Spletna stran: www.dpbs.si

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

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



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

Redke pljučne bolezni

Redka bolezen prizadene zelo malo posameznikov. Evropska organizacija za redke bolezni (EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases) omenja, da je različnih redkih bolezni med 5000 in 7000, kar pomeni, da ima od 6% do 8% prebivalcev Evropske Unije eno izmed redkih bolezni, med katere sodijo tudi redke pljučne bolezni.

1. Vnetne bolezni:
 - a. fibrozirajoči mediastinitis
2. Fakomatoze:
 - a. Limfangioleiomiomatoza
 - b. neurofibromatoza,
3. Prirojeni emfizem:
 - a. pomanjkanje alfa-1 antitripsina,
 - b. mutacije elastina,
4. Bolezni pljučnega žilja:
 - a. prirojena pljučna hipertenzija,
 - b. pljučna pulmonalna hemangiomatoza,
 - c. pljučna veno-okluzivna bolezen,
 - d. prirojene hemoragične teleangiektazije s pljučno prizadetostjo,
5. Pljučna alveolarna mikrolitiaza, cistična fibroza:
6. Motnje ciliarnega sistema:
 - a. Kartagenerjev sindrom,
 - b. primarna diskinezija cilij,
7. Motnje regulacije dihanja:
 - a. centralna alveolarna hipoventilacija,
 - b. narkolepsija
8. Vezivno tkivne bolezni:
 - a. Marfanov sindrom,
 - b. Ehler-Danlos sindrom s pljučno prizadetostjo

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

Kako obravnavamo redke pljučne bolezni v Sloveniji in kako jih zdravimo?

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



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

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



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

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

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

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

Predsednik DPABS:
Mirko Triller



DRUŠTVO ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE **CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA**

Skrajšano ime: Društvo CF

Naslov: Troštova ulica 5, 1292 Ig, Slovenija

TRR/IBAN: 02098-0258366891 odprt pri NLB

Davčna št.: 39229521

Email: info@drustvocf.si

Web: <http://www.drustvocf.si>

GSM: 040 128 515

Predsednica: Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav.

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

Namen društva je organizirana pomoč vsem bolnikom s cistično fibrozo in njihovim družinam za doseg višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju bolnikov. Društvo je namenjeno reševanju in lajšanju socialnih stisk ter težav ljudi, nudenju pomoči bolnikom, katerih zdravje ali življenje je ogroženo, in njihovi krepitvi zdravja. Društvo se zavzema za varstvo človekovih pravic, organizira izobraževanja in skrbi za informiranje. Sodeluje s podobnimi domačimi in mednarodnimi organizacijami (*European Cystic Fibrosis Society – ECFS, Cystic Fibrosis Europe – CFE, Cystic Fibrosis Worldwide – CFW, Rare Diseases Europe – EURORDIS*), zavzema se za izboljšanje statusa in pravic bolnikov ter njihovih družin, ozavešča strokovne in druge javnosti o življenjsko ogrožajoči redki bolezni.

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

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

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

Prognoza bolezní po podatkih iz tujine je sedaj toliko boljša, ker se večina bolnikov s cistično fibrozo zdravi v posebnih centrih z visokokakovostno oskrbo, pri katerih sodeluje ekipa različnih strokovnjakov, med katerimi so zdravniki specialisti (pediatri, internisti, pulmologi, infektologi, mikrobiologi), specializirane medicinske sestre, fizioterapevti, dietetiki, socialni delavci, klinični farmacevti in psihologi. Ker je cistična fibroza bolezen, ki prizadene več organskih sistemov, pri njenem zdravljenju pogosto sodelujejo tudi zdravniki z drugih specialističnih področij (gastroenterolog, endokrinolog, otorinolaringolog, ginekolog). Zato je v zdravljenje vključen širok krog specialistov, katerih delo usklajuje zdravnik, ki je izkušen v zdravljenju cistične fibroze.



Nekateri vidiki zdravljenja se od obdobja dojenčka prek obdobja otroštva do odrasle dobe spreminjajo, toda osnovni pristop ostaja enak.

K najpomembnejšim aktivnostim društva uvrščamo informativno izobraževalno dejavnost ter svetovanje bolnikom in njihovim družinskim članom. Društvo ima svojo spletno stran, ki je bogata s splošnimi in strokovnimi informacijami. Preko foruma, elektronskih, telefonskih in osebnih razgovorov poteka svetovanje bolnikom in njihovim družinskim članom. Društvo izvaja različne programe, vsako leto aktivno sodeluje v evropskem tednu osveščenosti o cistični fibrozi, ki poteka novembra. Ob tej priložnosti se predstavnik društva udeleži osrednjega dogodka evropske kampanje v Evropskem parlamentu v Bruslju in poroča o problemih, ki jih izpostavijo bolniki, zdravniki, evropski poslanci ter zainteresirana javnost. V letošnjem letu je Evropsko društvo za cistično fibrozo na pot pospremlilo CF opico, ki je sprejemala sporočila bolnikov s cistično fibrozo iz vse Evrope in jih ponesla v Evropski parlament, kjer sodelujeta tudi naši članici. Društvo med letom organizira strokovna srečanja in posvete, na katerih strokovnjaki spregovorijo o različnih temah in predstavijo povzetke evropske konference za cistično fibrozo.

Društvo je v svojem, razmeroma kratkem delovanju organiziralo razstavo likovnih del otrok slovenskih osnovnih šol na temo »*Ohranimo zdrava pljuča*«, ki je bila na Pediatrični kliniki, izvedlo delavnico »*Funkcionalna komunikacija v družini*« pod vodstvom strokovnega terapevta ter se udeležilo delavnice »*Kronično bolni otroci*«. Društvo sodeluje na javnih razpisih na področju svojega delovanja. Tako je s pomočjo Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije izdalo priročnik »*Pravilna in varna uporaba zdravil pri bolnikih s cistično fibrozo*« in priročnik »*Interakcije ali medsebojno delovanje zdravil, ki se uporabljajo pri zdravljenju cistične fibroze in po presaditvi pljuč*«. V projektu na temo »*Gibanje je življenje*«, ki ga je podprlo Ministrstvo za zdravje, je društvo izdalo enourni video, v katerem so prikazane vaje za raztezanje in krepitev mišic, športne aktivnosti posameznih članov našega društva, respiratorna in inhalacijska terapija ter priročnik s prikazom fizioterapije za ljudi s cistično fibrozo in vaje za fizično vadbo. Društvo je izdalo tudi sinhronizirano risanko »*Zvedava vprašanja o cistični fibrozi z Olijem in Nush*« in druge publikacije (zloženko »*Prvi koraki s cistično fibrozo*«, zloženko »*Soočanje s cistično fibrozo*«, priročnik »*Otrok s cistično fibrozo v šoli*«, priročnik »*Presaditev pljuč*«) ter zbornike ob strokovnih srečanjih in posvetih. V okviru izvajanja različnih programov, ki jih sofinancira Fundacija

za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij je društvo izdalo tudi video »*Cistična fibroza in dijaki v šoli*«, v katerem je predstavljena genetika cistične fibroze in vpliv bolezni na šolske obveznosti. Društvo vsako leto sodeluje ob dnevu redkih bolezni. Tudi pri pripravi »*Načrta dela na področju redkih bolezni*«, ki je bil potrjen na Zdravstvenem svetu februarja 2012, je sodelovala predstavnica našega društva.

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



Portal za informacije o redkih boleznih Orphanet

Orphanet je referenčni portal za informacije o redkih boleznih in zdravilih sirotah, namenjen vsem zainteresiranim uporabnikom. Cilj Orphaneta je izboljšanje diagnostike, oskrbe in zdravljenja bolnikov z redkimi boleznimi.

Storitve Orphaneta

Orphanet ponuja več prosto dostopnih storitev, kot so:

- Inventar in klasifikacija bolezni, pripravljena po obstoječih objavljenih strokovnih klasifikacijah.
- Enciklopedija redkih bolezni v angleškem in francoskem jeziku, ki se postopoma prevaja tudi v druge jezike spletne strani.
- Inventar zdravil sirot na vseh stopnjah razvoja, od imenovanja zdravila sirote s strani Evropske agencije za zdravila EMA (European Medicines Agency) do avtorizacije zdravila za evropski trg.
- Seznam specializiranih storitev z informacijami o specialističnih klinikah, medicinskih laboratorijih, potekajočih raziskovalnih projektih, kliničnih študijah, registrih, mrežah, tehnoloških platformah in združenjih bolnikov, vse na področju redkih bolezni za vsako izmed držav, vključenih v mrežo Orphanet.
- Orodje pomoč-pri-diagnozi, ki uporabnikom omogoča iskanje po znakih in simptomih.
- Enciklopedija priporočil in smernic za urgentno medicinsko oskrbo in anestezijo.
- Štirinajstdevnik Orphanews, ki objavlja pregled znanstvenega in političnega dogajanja na področju redkih bolezni in zdravil sirot, objavljen v angleškem in francoskem jeziku.
- Zbirka tematskih poročil s področja poglobljenih tematik, Orphanet Reports Series, z možnostjo neposrednega prenosa zbirke s spletne strani.

Organizacija in vodstvo Orphaneta

Orphanet vodi Evropski konzorcij, v katerega je vključenih okoli 40 držav. Konzorcij koordinira francoska ekipa. Nacionalne ekipe so odgovorne za zbiranje informacij o specialističnih klinikah, medicinskih laboratorijih, potekajočih raziskavah in združenjih bolnikov v njihovih državah.

Vse Orphanetove ekipe se ravna po isti listini kakovosti.

Francoska koordinacijska ekipa je odgovorna za infrastrukturo Orphaneta, orodja upravljanja, kvaliteto kontrole, inventar redkih bolezni, klasifikacije in oblikovanje enciklopedije.

Orphanet vodi več komitejev, ki projekt neodvisno nadzirajo in s tem zagotavljajo njegovo koherentnost, razvoj in uspešnost delovanja.

Na evropskem nivoju:

- Organizacijski odbor, v katerega so vključeni predstavniki agencij in organov, ki financirajo Orphanetovo infrastrukturo in evropsko koordinacijo.
- Upravni odbor, sestavljen iz nacionalnih koordinatorjev Orphaneta. Predsednik upravnega odbora je direktor oddelka Inserm-Orphanet.
- Uredniški odbor, ki ga sestavlja več kot 100 mednarodnih strokovnjakov.

Na nacionalnem nivoju:

- Organizacijski odbor in/ali Znanstveno svetovalni odbor, glede na sodelujočo državo (Znanstveno svetovalni odbor deluje v vsaki izmed 38 sodelujočih držav), sestavljen iz nacionalnih strokovnjakov iz vseh medicinskih domen. Odbor svetuje nacionalnim ekipam in potrjuje zbrane informacije o specialističnih storitvah pred njihovo publikacijo na medmrežju.

Financiranje Orphaneta

Infrastruktura in koordinacijske dejavnosti se financirajo skupno preko inštituta Inserm (Institute national de la sante et de la recherche medicale – francoski Nacionalni inštitut za zdravje in medicinske raziskave), francoskega Generalnega direktorata za zdravje in Evropske Komisije (20091215). Zunanji partnerji financirajo določene posamezne storitve.

Nacionalna udeleževanja Orphaneta so v enaki meri financirana preko nacionalnih institucij in / ali specifičnih pogodb. Enkrat letno je na spletni strani Orphaneta objavljeno tudi poročilo o dejavnostih v zadnjem letu.



Viri in dodatne informacije na spletu



Dostop do zakonodaje Evropske unije

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



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

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

Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)

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



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



EURORDIS
Rare Diseases Europe

The Voice of Rare Disease Patients in Europe



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



ORPHANET JOURNAL
OF RARE DISEASES

IMPACT
FACTOR
5.83

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

The European Rare Disease Therapeutic Initiative:

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

<http://www.erditi.org>



Tisk knjižice je omogočil Celgene International, Podružnica v Sloveniji, Kržičeva 7, Ljubljana.
Ljubljana, Februar 2014



