

Vznik a prvé stretnutie AKU Spoločnosti Slovensko a Česko

Text: Mgr. Andrea Začková, PhD., e-mail: zatkova.andrea@gmail.com

Moje meno je Andrea Začková a pracujem v Laboratóriu genetiky Ústavu molekulárnej fyziológie a genetiky Slovenskej akadémie vied (ÚMFG SAV) v Bratislave, kde sa od roku 1998 venujem výskumu alkaptonúrie (AKU).

Alkaptonúria (AKU) je známa aj pod menom „choroba čiernych kostí“ (Black bone disease) a je to prvá choroba človeka, ktorú Sir Archibald Garrod už v roku 1902 popísal ako „vrodenú poruchu metabolizmu“ s mendelisticou autozomálne recesívnou dedičnosťou. Pri AKU ide konkrétne o poruchu metabolizmu aminokyseliny tyrozínu, spôsobenú mutáciami v géne pre enzým homogentizát dioxigenázu (HGD). V dôsledku nefunkčnosti tohoto enzýmu sa v tele pacientov hromadí kyselina homogentizová a jej oxidačný produkt

- ochronotický pigment - sa ukladá hlavne v chrupavkovom tkanive. Prvým príznakom choroby je tmavnutie moču, ktoré je pozorovateľné hneď po narodení. Vo veku okolo 30 rokov obyčajne začínajú bolestivé zmeny chrčtice a kĺbov, neskôr ťažká a bolestivá forma osteoartrózy, kardiovaskulárne problémy, obličkové kamene a u mužov aj kamene prostaty. Tradičná liečba zahŕňala len zvládanie bolesti a v prípade potreby výmenu kĺbov. V súčasnosti prebieha projekt Develop-AKUre, čo je klinická štúdia prvého potenciálneho liečiva

pre AKU. Zaujímavosťou je, že celosvetová frekvencia AKU je približne 1:250 000, kým na Slovensku je odhadovaná až na 1:19 000, hlavne kvôli vysokému výskytu choroby v oblasti Kysúc. Podľa údajov AKU Society Anglicko je Slovensko krajinou s doteraz najväčším počtom evidovaných AKU pacientov na svete. V našom laboratóriu od roku 2003 aj rutinne vykonávame genetickú diagnostiku tejto zriedkavej choroby a sme tiež tvorcom a správcom celosvetovej databázy mutácií v HGD géne (<http://hgddatabase.cvtisr.sk/>).

AKU sa však v priebehu rokov stala pre mňa viac než len „jeden z génov“, ktoré sa analyzujú v našom laboratóriu. Od roku 2009 sa každý rok zúčastňujem na pravidelných ročných seminároch o AKU a okrem kolegov vedcov som mala možnosť osobne spoznať aj viacero pacientov, čo veľmi zmenilo môj pohľad a zameranie mojej práce. Vždy som sa čudovala, ako je možné, že na týchto fórach nestretávam pacientov od nás. Veď vieme z literatúry, že na Slovensku by malo byť najmenej 200 pacientov s AKU, ale nikto nikdy priamo nekontaktoval nás, prípadne AKU Society v Anglicku, ktorá sa združovaniu a

Na slovíčko

s Táňou Kandríkovou, zakladateľkou facebookovej skupiny Sarkoidóza Slovensko - Čechy.

Aká je situácia so sarkoidózou na Slovensku?

Sarkoidóza, je multisystémové granulomatózne zápalové autoimunitné ochorenie, ktoré postihuje hlavne dospelých v mladom a strednom veku (častejšie ženy, nefajčiarky). Diagnostika ochorenia je náročná, nakoľko prejavy sú podobné chrípke – únava, slabosť, potenie, pokašliavanie, dušnosť. Až viditeľné zápalové podkožia, opuchy kĺbov, zápalové očné dŕhavy upozornia na vážnejšiu chorobu.

Diagnóza je obvykle potvrdená RTG snímkou hrudníka. Pacienti však majú často za sebou nespočetné vyšetrenia u kožného lekára, reumatológa a často nálepku hypochondra. Ďalšími vyšetreniami sú testy na tuberkulózu, CT hrudníka a bronchoskopia.

Sarkoidóza najčastejšie napáda lymfatické uzliny, pľúca, kožu, svaly, oči, ale i srdce a nervovú sústavu. Na zastavenie zápalového procesu sa používajú kortikoidy, hoci časť lekárov uprednostňuje k tomu, nechať hlavne ľahšie štádiá choroby odoznieť samé, čím sa dosahuje nižšia recidíva ochorenia.

Na Slovensku nie je špecializovaný ústav na výskum sarkoidózy, pacientov podchyťáva najčastejšie NÚTPCH a HCH Vyšné Hágy (Národný ústav tuberkulózy, pľúcnych chorôb a hrudníkovej chirurgie Vyšné Hágy) a pľúcne oddelenia nemocníc. O tejto chorobe je všeobecne malé povedomie, hoci počet diagnostikovaných príbúda. Pomohla by aj celoplošná kampaň zahrňujúca všetky pľúcne ochorenia a zvyrazňujúca dôležitosť preventívnych vyšetrení pľúc.





informovaniu pacientov venuje už od roku 2003. Bolo mi to aj trochu ľúto, lebo som videla, že na AKU workshopoch je vždy aj program venovaný pacientom a ich potrebám. Uvedomila som si potrebu zlepšiť informovanosť o AKU na Slovensku všeobecne, a s tým prišla idea potreby organizácie pacientov v našej krajine, s cieľom pomôcť slovenským AKU pacientom vyjsť z izolácie, spoznať sa navzájom, zdieľať skúsenosti a získať viac praktických informácií o ich chorobe, o nových možnostiach starostlivosti a prípadnej liečbe.

V lete 2013 som vďaka profesorovi Rovenskému z NÚRCH v Piešťanoch získala kontakt na ďalšie motivované, úžasné dámy, ktoré vnímali podobnú potrebu urobiť niečo pre AKU pacientov na Slovensku: Ing. Anna Antalová, Mgr. Katarína Kožková, a Mgr. Iveta Kožková. Už v tomto širšom tíme sme spojili sily, aby sme nápad aj realizovali. Pripravili sme štatút a ďalšie potrebné dokumenty a podklady a podali žiadosť na ministerstvo vnútra o registráciu občianskeho združenia AKUSSaC.

Pretože väčšina AKU pacientov u nás pochádza z oblasti Kysúc, rozhodli sme sa usporiadať naše prvé stretnutie v Žiline, aby sme im boli čo najbližšie. Naši kolegovia reumatológovia a genetici rozposlali pozvánky pacientom, ktorých mali vo svojich registroch, a uverejnili sme aj stručné oznámenia v miestnych novinách. Potom sme postupne pripravovali všetko na veľký deň - 5.10.2013. Avšak, ešte ani v danú sobotu ráno sme nemali žiadnu predstavu, koľkí pacienti skutočne prídu. K našej veľkej spokojnosti, miestnosť, ktorú sme rezervovali v malom hoteli v blízkosti vlakovej stanice bola plná! Idea existencie organizácie pacientov bola prijatá pozitívne a so záujmom, stretnutie viedlo aj k diskusií, ktorá nám pomohla lepšie pochopiť potreby samotných pacientov a blízkych, a tým aj vhodné zameranie budúcich aktivít združenia.

Našími hosťami boli aj Dr. Nicolas Sireau, sám otec dvoch detí s AKU a predseda sesterskej spoločnosti AKU Society Anglicko, ktorej históriu a aktivity nám predstavil, pričom poukázal aj na potrebu existencie organizácií pacientov, hlavne u zriedkavých chorôb. Prišiel s ním aj Dr. Lakshminarayan Ranganath z Centra Roberta Gregoryho pre AKU v Liverpoole, kde je hlavným odborníkom pre AKU. Počas svojho príspevku nám predstavil klinickú štúdiu prvej

potenciálnej liečby AKU - projekt 7. rámcového programu EU DevelopAKUre, ktorého je koordinátorom za Royal Liverpool University Hospital. Zo Slovenska boli našimi hosťami Ing. Beáta Ramljaková a PharmDr. Tatiana Foltánová, Ph.D. zo Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb, ktoré pomohli urobiť toto stretnutie užitočným a dôležitým pre

tácie, osvetové podujatia a stretnutia, vydávať publikácie a informačný materiál. Aktívne spolupracujeme s ostatnými organizáciami venujúcimi sa alkaptonúrii, ako sú AKU Society z Anglicka, ktoré nám aj finančne pomohlo aj pri zakladaní AKUSSaC, ďalej AIMAKU z Talianska, a stali sme sa tiež členmi Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb



pacientov a ich príbuzných. Po úspešnom prvom stretnutí sme si pripravili plány ďalšej činnosti, postupne dokončujeme aj administratívne konanie ohľadom fungovania o.z., otvorili stránku na facebooku a začali s publikovaním prvých článkov informujúcich o AKU a našej existencii. Cieľom združenia je vzdelávanie verejnosti o všetkých detailoch týkajúcich sa choroby, jej príčin a prejavov, ako aj zdravotnej starostlivosti a liečby o pacientov s AKU. Časom plánujeme vytvoriť webovú stránku, organizovať prezen-

na Slovensku. Našou činnosťou by sme tiež radi prispeli k úspešnému realizovaniu DevelopAKUre, na ktorom sa už zúčastňujú aj dvaja partneri zo Slovenska: naše laboratórium analýzou DNA mutácií a NÚRCH z Piešťan, pod vedením profesora Jozefa Rovenského, ako jedno z centier klinického skúšania lieku. Projekt DevelopAKUre ponúka unikátnu príležitosť efektívne rozbehnúť spoluprácu vedeckých ústavov, zdravotníckeho zariadenia a patientskej organizácie u nás, so spoločným cieľom prispieť k nájdeniu terapie na túto celosvetovo zriedkavú chorobu, ktorá má ale u nás špecifický primát.

Pre viac informácií navštívte alebo kontaktujte:
AKUSSaC, o.z.
Trnavská 28
82108 Bratislava
slovakaku@akusociety.org

tel: 0917482086, 0911466599
www.facebook.com/AKUSSaC
www.developakure.eu/?lang=Sk, www.akusociety.org



Pacienti s cystickou fibrózou: Sme súčasťou medzinárodného registra

Text: MUDr. Katarína Štěpánková,
Ing. arch. Radoslav Herda

V polovici novembra sa v Košiciach konala 9. Slovenská konferencia o cystickej fibróze (CF) pod záštitou primátora Košíc MUDr. Richarda Rašiho, PhD., MPH. Zúčastnilo sa na nej takmer 150 odborníkov, pacientov a ich rodičov zo Slovenska a z Ukrajiny.



Zástupcovia Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb (Aliancie ZCH) Ing. arch. Radoslav Herda a PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD. sa v dňoch 15. - 16. novembra 2013 zúčastnili 9. Slovenskej konferencie o cystickej fibróze (CF) s medzinárodnou účasťou v Košiciach. Konala sa pod záštitou primátora mesta Košice MUDr. Richarda Rašiho, PhD., MPH, ktorý konferenciu slávnostne otvoril. CF Konferenciu organizovala Slovenská CF Asociácia, ktorá je členom Aliancie ZCH, a jej predsedníčka MUDr. Katarína Štěpánková, ktorá manažovala celú konferenciu, je jednou zo zakladajúcich členov Aliancie ZCH.

Spoluorganizátormi konferencie bola Klinika detí a dorastu DFN Košice a Mestská Detská Klinická Nemocnica v Užhorode. Konferencia bola

súčasťou aktivít EÚ projektu číslo HUSKROUA/1001/138: „Odvzdávanie skúseností na zabezpečenie lepšej starostlivosti o pacientov s cystickou fibrózou v Zakarpatskom regióne.“ CF konferencie sa zú-

častnilo takmer 150 účastníkov zo Slovenska a Ukrajiny, odborníkov ako aj samotných CF pacientov a ich rodičov. Významným hosťom konferencie bol MUDr. Anil Mehta z Veľkej Británie, ktorý mal deň pred konferenciou prednášku o systéme starostlivosti o CF pre europoslancov v Bruseli. Ďalšími hosťami boli zástupcovia ECFS (European Cystic Fibrosis Society) a Európskeho CF registra Vincent Gulmans a Jacqui van Rens, ktorí viedli aj dôležité pracovné stretnutie Slovenského CF registra, ktoré bolo súčasťou CF konferencie a konalo sa 14. novembra 2013. Zúčastnili sa ho lekári takmer všetkých CF Centier na Slovensku. Slovenský národný register CF pacientov bol aj hlavnou témou konferencie. Slovensko sa od roku 2013 stalo súčasťou Európskeho CF registra. Ďalšími dôležitými témami bola výživa CF pacientov, nevyhnut-

ná každodenná fyzioterapia, fungovanie CF centier na Slovensku a samozrejme vývoj a výskum nových liekov a budúcnosť liečby CF.

Radoslav Herda na konferencii prezentoval výsledky patientskeho prieskumu, do ktorého sa zapojilo 56 pacientov. Prieskum prebiehal v októbri a novembri tohto roku, a pozostával z 26 otázok. Otázky boli orientované na overenie implementácie Odborného usmernenia MZ SR o poskytovaní zdravotnej starostlivosti pacientom s cystickou fibrózou z roku 2010. Výsledky zaujali aj lekárov, ktorí prisľúbili svoju účasť a pomoc pri zabezpečení distribúcie úplného prieskumu všetkých 333 pacientov. Záujem prejavili najmä o adresnú spätnú väzbu pacientov ku jednotlivým 3 centráom v Bratislave, Banskej Bystrici a v Košiciach.

Podľa prieskumu sú pacienti ochotní vycestovať za CF tímom a lepšími podmienkami aj mimo svoje spádové územie. Vnímание spokojnosti so zdravotnou starostlivosťou je výrazne odlišné. Lekári sú kritickí k vybaveniu centier a k odbornej znalosti špecialistov v centráach, čo pacienti považujú za menej závažný problém. Pacienti si nie sú istí hygienickými štandardami,





ktoré sú v CF centrách. Ďalšími krokmi bude spojenie sa s jednotlivými centrami, doladenie detailov a nastavenie procesov zabezpečujúcich účasť všetkých pacientov s CF na Slovensku.

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD. vo svojej prezentácii zhrnula aktuálny stav Národného plánu na Slovensku a prácu medzirezortnej skupiny. Následne sa venovala vývoju liekov na zriedkavé choroby, resp. aktuálne diskutovanému lieku Kalydeco s liečivom ivacaftor. V súčasnosti Európska lieková agentúra podporuje vývoj 35 liečiv na CF. Ivacaftor je určený na liečbu pacientov s konkrétnou mutáciou cystickej fibrózy G551D. Je prvým úspešným liečivom, ktorému sa podarilo implementovať základy farmakogenomiky (liek šitý na mieru, pre skupinu pacientov s rovnakou genetickou výbavou) do liečby CF. Klinických skúšok sa zúčastnilo 219 pacientov s CF, z nich žiadny zo SR. Účinnosť lieku spočíva v zlepšení FEV_{1c} o 10-12% počas jedného roka, čo predstavuje pre pacientov benefit. Počas užívania lieku sa v čase zaznamenal mierny pokles účinnosti liečiva. Skúsenosti s dlhodobým užívaním prinesie aktuálne prebiehajúca 5-ročná klinická štúdia.

Mutácia G551D patrí medzi štandardne zisťované mutácie u pacientov s CF na Slovensku. Keďže ide o keltskú mutáciu, v SR sa vyskytuje málo (len 1 pacient). Vo svete sa diskutuje aj jej finančná náročnosť. V Írsku, kde je najviac pacientov s touto mutáciou, sa aj napriek veľkej

finančnej náročnosti podarilo zabezpečiť, aby táto liečba bola plne hrazená na základe zdravotného poistenia. Veľkú úlohu v tomto procese zohrali jednak kvalitne pripravené epidemiologické dáta o pacientoch, ako aj aktivita a profesionalita patientskej organizácie pre CF v Írsku. Aj na základe tejto skúsenosti je potrebné podporovať patientske organizácie v profesionalite a spolupráci s odborníkmi. Potvrzuje to aj fakt, že na konferencii CF sa stretli odborníci nielen zo Slovenska. Pacienti s CF v SR sa môžu tešiť, pretože genetické diagnostiky ako aj ostatné základné charakteristiky, sa od tohto roka stávajú súčasťou medzinárodného registra, kam ich vkladajú priamo slovenskí lekári.

Po pacientoch s vybranými nervovo-svalovými chorobami ide o druhú zriedkavú diagnózu, pre ktorú máme vytvorený medzinárodný register. Vo chvíli, keď sa podarí vyvinúť liečivo na častejšie mutácie CF, budeme aj v SR pripravení. Uvedený model je samozrejme výzvou aj pre ostatné zriedkavé choroby.

CF je najčastejšie sa vyskytujúca život ohrozujúca zriedkavá dedičná choroba v Európe. Napriek tomu, že 1 z



30 Európanov je nositeľom génu, ktorý spôsobuje túto chorobu, len málo ľudí vie o akú chorobu ide. A hoci pacienti, ktorí majú prístup k správnej liečbe a starostlivosti sa môžu dožiť 50 alebo viac rokov, deti žijúce v krajinách, kde je CF starostlivosť menej rozvinutá alebo nie je dostupná, ešte stále zomierajú vo veľmi mladom veku. Bez primeranej liečby deti s touto diagnózou zomierajú na následky zlyhania dýchania.

CF starostlivosť by sa na Slovensku ako aj v mnohých ďalších krajinách Európy mala a mohla zlepšiť. Včasná diagnóza, pravidelné kontroly u odborníkov CF tímov, vhodná hygiena, správne liečenie počiatkových prí-

znakov, dostupnosť všetkých liečebných postupov, liekov a pomôcok a kvalitné dáta v registri CF pacientov môžu predĺžiť a skvalitniť životy CF pacientov a ich rodín a taktiež ušetriť zdravotné náklady.

Na Slovensku starostlivosť CF pacientom poskytujú 6 zdravotníckych zariadení, v ktorých sú Centrá CF. Sú to 3 Centrá CF pre liečbu detí s CF a 3 Centrá CF pre liečbu dospelých CF pacientov. Sú v nemocniciach v Bratislave, Banskej Bystrici a v Košiciach. Všetky centrá disponujú lekármi s dostatočnými skúsenosťami a porovnateľnými výsledkami liečby, avšak nenapĺňajú všetky kritériá odporúčané v Európskom konsenze.



Pracovné stretnutie členov Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb

Text: Alžbeta Lukovičová

Poslednú novembrovú sobotu sa stretli členovia Aliancie ZCH na tohtoročnom už druhom pracovnom stretnutí v Bratislave.

Téma stretnutia bola jasná a to kampaň Deň zriedkavých chorôb 2014 (DZCH 2014). Pre tento rok sa Aliancia rozhodla, že Deň zriedkavých chorôb 2014 si pripomenie priamo v parlamente, po vzore viacerých európskych štátov. Dôvodom je práve fakt, že aktuálne prebieha diskusia o Národnom pláne pre zriedkavé choroby resp o jeho finančnom krytí, ktoré mu doposiaľ nebolo pridelené. Napriek existencii Národnej stratégie pre ZCH (Uznesenie vlády SR - Národná stratégia rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012-2013, Vestník MZ SR 31-34 2012) európska definícia ZCH nie je



tých nespĺňajú.

Cieľom Dňa ZCH v parlamente 2014 je preto podpora schválenia a finančného krytia NP ZCH, implementácia európskej definície ZCH do slovenskej legislatívy a v neposlednom rade zvyšovanie povedomia o ZCH a osobitých nárokoch multidisciplinárneho prístupu k tejto rôznorodej

chýbať príspevky tak v odborných publikáciách ako aj lifestylových médiách, rozhlasu a televízii. Plynule by mala nadviazať na minuloročnú kampaň a okrem aktivít v parlamente, by sa mala konať aj tlačová konferencia. Členovia súhlasili s jednoduchou prezentáciou svojich organizácií resp chorôb a prisľúbili v tejto oblasti aktívnu pomoc.

Okrem diskusií o DZCH 2014 zakladateľka a predsedníčka jedného z novších členov Aliancie ZCH - ASTUS (Asociácie pacientov s tuberkulóznou sklerózou) pozvala členov všetkých patientskych organizácií, najmä deti, na benefičné mikulášske podujatie

- Vianočná hviezda svieti pre všetkých, ktoré sa uskutočnilo 6. decembra 2013 v Zichyho paláci. Bolo to prvé benefičné podujatie, na organizácii ktorého sa podieľala aj Aliancia ZCH a cieľom bolo vyzbierať financie na 1. diagnosticko-terapeutickú miestnosť liečebnej pedagogiky pod vedením PaedDr. Evy Urbanekovej (pre deti, dorast, dospelých). Stretnutie Aliancie ZCH bolo veľmi podnetné, ukázalo potrebu vzájomnej výmeny informácií ale aj podpory jednotlivých organizácií, či výmeny skúseností. Tešíme sa na spoluprácu pri organizácii Dňa zriedkavých chorôb 2014.



stále implementovaná do slovenskej legislatívy a pacienti so ZCH sú aj naďalej neidentifikovanou podskupinou zdravotne postihnutých, prípadne napriek zdravotnému postihnutiu a obmedzeniam kritéria skupiny zdravotne postihnu-

skupine pacientov.

Členovia diskutovali o konkrétnych predstavách a očakávaniach tohtoročnej kampane. Tá by mala prebiehať počas celého mesiaca február a okrem prezentácie ZCH v parlamente by nemali



Stretnutie DITA Task Force (EURORDIS)

Text: PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.

EURORDIS je mimovládna pacientami riadená aliancia 606 patientských organizácií z 56 krajín. V súčasnosti predstavuje hlas 30 miliónov pacientov so zriedkavými chorobami v celej Európe. V rámci EURORDIS existujú viaceré pracovné skupiny a jednou z nich je aj DITA task force (Drug Information Transparency and Access). Jej cieľom je zabezpečiť transparentný prístup k informáciám o liekoch ako aj liekom samotným. Na začiatku decembra (10.12.2013) sa aj Aliancia ZCH vďaka PharmDr. Tatiane Foltánovej zúčastnila pracovného stretnutia pracovnej skupiny.

Pracovnú skupinu tvorí 20 členov na čele s François Houžez, priamym zamestnancom EURORDIS. V rámci svojich aktivít sa DITA task force venuje dostupnosti orphan liekov v jednotlivých krajinách, ale aj používaniu liekov mimo schválenej diagnózy tzv off label use.

Používanie liekov mimo schválenej diagnózy, ktoré je často jedinou možnosťou liečby pacientov so ZCH bolo tiež predmetom diskusie EURORDIS s Európskou komisiou. V tomto ohľade Európska komisia požiadala EURODIS o doplnenie nasledujúcich informácií: Čo presne sledoval EURORDIS v štúdiu zameranej na off label use: bolo to používanie

len mimo schválenej indikácie v Súhrne charakteristických vlastností lieku, alebo aj používanie liekov, ktoré vôbec nie sú schválené na liečbu ľudí.

Európska komisia sa chce bližšie zaoberať dôvodmi, ktoré pacientov vedú k používaniu liekov off label, ale tiež, či sú pacienti o off label používaní liekov a jeho rizikách svojím ošetrovujúcim lekárom dostatočne informovaní. Aké skúsenosti majú pacienti s off label používaním liekov, aké benefity im off label use prináša.

Dôležitou aktivitou DITA task force (Drug Information Transparency and Access) je edukovať pacientov ohľadom liekov a zabezpečiť aktívnu



účasť pacientov pri vývoji a registrácii liekov. Participácia edukovaných pacientov v procese vývoja nových liekov prispieva k zjednodušeniu celého procesu. V rámci vývoja liekov sa niektorí členovia zúčastnili workshopu na Európskej liekovej agentúre. Vďaka tomuto workshopu získali možnosť participovať na hodnotení príbalových informácií o liekoch. V súvislosti s touto aktivitou má Aliancia ZCH ambíciu zapojiť aj pacientov zo Slovenska do tohto procesu.

Ďalšími diskutovanými bodmi boli podrobnejšie informácie o stále novej legislatíve farmakovigilancie resp bezpečnosti liekov a dopadov ekonomickej krízy na zdravotníctvo. Cieľmi DITA Task Force je zabezpečiť podporu zdravia a vzdelávanie v oblasti zdravia a prevencie chorôb. Začlenenie Aliancie ZCH v DITA Task Force predstavuje cestu slovenských pacientov a ich organizácií k aktuálnym informáciám o liekoch a možnostiach liečby ZCH v Európe.

Vianočná hviezda svieti pre všetkých

Text: Bc. Barbora Zajačková

”Podstatou beneficencie nie je len vyzbierať peniaze na zmysluplný cieľ, ale predovšetkým naplniť ľudské hodnoty všetkých zúčastnených: tých, ktorí pomoc potrebujú, ale aj tých, ktorí pomocnú ruku podávajú. Spojiť tieto dva svety v jedno krásne mikulášske popoludnie bolo hlavným zmyslom vzniku projektu Vianočná hviezda svieti pre všetkých; bez rozdielu veku, či diagnózy; aby sme nielen brali, ale predovšetkým dávali a spojili tak aspoň na chvíľu dva zdanlivo

nezlučiteľné brehy v sile kultúry, hudby, umenia a priateľstva s krásnou misiou...”

Prvý ročník benefičného podujatia Vianočná hviezda svieti pre všetkých bol 6. decembra 2013 a tak prišiel Mikuláš. Deťom priniesol sladké maškrtky, zdravé vitamíny a k tomu pekné divadelné predstavenie. Rodičom a všetkým zúčastneným zase krásny predvianočný koncert. Okrem toho sa oficiálne verejnosti predstavila špeciálna kolekcia 5 obrazov od výtvarníčky Alexandry Hu-





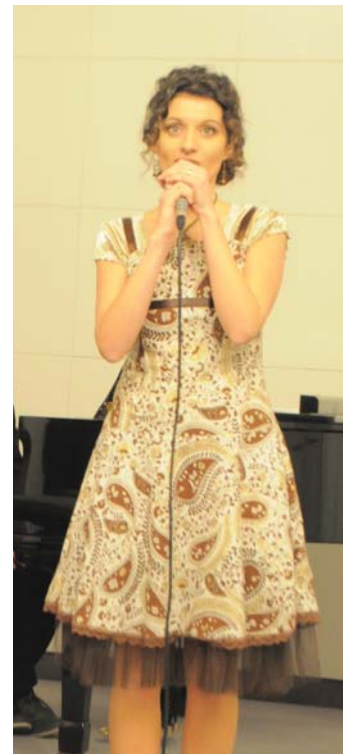
decovej, ktorých podmaľbu umelkyňa pripravila spolu s 6-ročnou pacientkou s TSC (tuberóznou sklerózou) Ninou. Diela sú okrem ume-

nia symbolom pomoci. Cieľom benefičnej akcie bolo získať prostriedky na špeciálne vybavenie a sprevádzkovanie 1. diagnosticko-terapeutickej miestnosti liečebnej pedagogiky pod vedením PaedDr. Evy Urbankovej (určenej pre deti a dorast). Bude to 1. miestnosť svojho druhu na Slovensku vôbec, čím sa výrazne prispeje k skvalitneniu života nielen jedincov, ale dokonca celých rodín pacientov so zriedkavou diagnózou tuberózna skleróza. Táto diagnóza napriek tomu, že je zriedkavá, môže sa raz týkať každého z nás! Okrem TSC by mala slúžiť aj pacientom s autizmom, ADHD (Atten-

tion Deficit Hyperactivity Disorder“ – hyperkinetickou poruchou resp. poruchou pozornosti s hyperaktivitou), mentálnymi postihnutiami a iným ťažkostiam, ktoré vyžadujú individuálny a špecifický prístup.

Práca a činnosti liečebných pedagógov sú pre bežný život, výchovu, rozvoj schopností a zručností človeka - dieťaťa nepostrádateľnými terapiami, ktoré je nevyhnutné podporovať na oboch stranách (pacient - liečebný pedagóg), aby terapie plnili svoj význam a účinne liečili.

Prvá benefičná akcia pod záštitou Aliancie ZCH tak úspešne odštartovala tradíciu pomoci, vzájomného spojenia a podpory pacientov so ZCH a ich rodinám.



Súťaž EURORDIS Photo Contest 2013: 3 víťazi, 300 fotiek, 47 krajín a 1 Margarétka

Text: Ing. arch. Radoslav Herda

Súťaže Eurordis Photo Contest 2013 sa zúčastnilo viac než 300 fotiek zo 47-ich krajín, ktoré zahrnuli viac než 120 rôznych zriedkavých chorôb. Nechýbali ani pacienti zo Slovenska či už s chorobou motýľích krídel alebo tuberóznou sklerózou.

1. miesto tento rok popuťuje Katarína z Grécka, ktorá má Friedreichovu ataxiu. Katarína pracuje ako špeciálny pedagóg a žije veľmi aktívnym životom. Názov fotografie „Nedopustite, aby postihnutie ovládlo váš život“, hovorí jasne za všetko.

2. miesto obsadila fotografia, ktorá zachytáva Lily a Tristana, dvojčatá žijúce vo Francúzsku. Názov - „Svetový unikát, ale nie pre celebrity“ odkazuje na to, že ide o jediné známe prípady mitochondriálnej kardiomyopatie s mutáciou v gène MRPL3.

3. miesto vyhrala fotografia 7-ročnej Meggie, malého slovenského dievčatka, ktorá žije s chorobou motýľích krídel. Názov fotografie: „Strapatá, ale šťastná Motýlia princezná Margarétka - Radosť je niekedy silnejšia ako bolesť.“



„Nedopustite, aby postihnutie ovládlo váš život.“



„Svetový unikát, ale nie pre celebrity.“



„Strapatá, ale šťastná Motýlia princezná Margarétka - Radosť je niekedy silnejšia ako bolesť.“

Deň zriedkavých chorôb 2014: Spoločne k lepšej kvalite starostlivosti

Text: www.eurordis.org

Starostlivosť o ľudí so zriedkavými chorobami má mnoho aspektov. Pre niektorých pacientov s jednotlivými zriedkavými chorobami sú lieky a liečba dostupné, zatiaľ čo pre ďalšie zriedkavé choroby liečba neexistuje. Niektorí pacienti sú úplne nezávislí a schopní postarať sa o seba, zatiaľ čo iní potrebujú osobnú asistenciu

cientov so zriedkavými chorobami.

Pacienti a ich rodiny, ktoré sa cítia izolované práve tým, že trpia zriedkavou chorobou, by si mali uvedomiť, že tá zriedkavosť je relatívna. Existuje viac ako 6 000 rôznych zriedkavých chorôb, ktorými trpí viac ako 60 miliónov ľudí v Európe a Severnej Amerike a ďalšie milióny ľudí so ZCH na celom svete. Väčšina z

sa Európa posunula o krok vpred pri riešení problémov v oblasti zriedkavých chorôb v posledných rokoch:

- Vytvorenie legislatívy na podporu dostupnosti liekov a zdravotníckych pomôcok pre zriedkavé choroby
- Identifikovanie a zlepšenie prístupu ku špecializovaným sociálnym službám pre pacientov so zriedkavými chorobami
- Vytváranie Centier ex-

ného pohľadu na zriedkavé choroby je dôležité zanechať silný odkaz nádeje pre milióny ľudí so ZCH a ich rodiny, ktoré sa cítia byť izolované a zlomiť tú izolovanosť prostredníctvom medzinárodnej spolupráce a solidarity. Tento rok je Deň zriedkavých chorôb 2014 pokračovaním v úsilí nájsť rôzne cesty spolupráce, aby sa v konečnom dôsledku zlepšila kvalita života ľudí so ZCH.



a k svojmu každodennému životu aj používanie zdravotníckych pomôcok. Starostlivosť všeobecne pozostáva z využívania špeciálnych zdravotníckych prístrojov, odborných konzultácií, fyzioterapie, špecializovaných sociálnych služieb, liekov na zriedkavé choroby, odľahčovacej služby pre rodinných príslušníkov atď. Pre väčšinu detí a dospelých, ktorí trpia zriedkavými chorobami je primárna starostlivosť poskytovaná rodinnými príslušníkmi.

Deň zriedkavých chorôb 2014 je zameraný na starostlivosť, povzbudenie a podporu všetkých, ktorí sú nejakým spôsobom spojení so zriedkavými chorobami, aby sa podieľali spoločne na zlepšení starostlivosti o pa-

týchto chorôb má genetický pôvod, sú chronické a devastujúce. Každá choroba je iná, má svoje špecifiká, ale nedostatky v starostlivosti sú rovnaké. Aj prístup, ktorý vyžadujú. Spoločný postup môže pomôcť pacientom a ich rodinám, aby sa necítili osamotení.

Lekári, výskumníci, farmaceutické spoločnosti aj politici, ktorí sa venujú ZCH tiež často hľadajú vhodné východiská pri poskytovaní starostlivosti pre pacientov so zriedkavými chorobami. Skúsenosti v tomto smere dokazujú, že vhodné spojenie medzinárodných odborných znalostí a zdrojov je efektívne pri napĺňaní reálnych potrieb pre ľudí so zriedkavými chorobami.

Je pár oblastí, v ktorých

pertíz a Európskej referenčnej siete pre odborníkov na zriedkavé choroby v rámci jednotlivých štátov Európy, ale aj celého sveta

- Projekt rozvoja Národných plánov pre zriedkavé choroby v jednotlivých štátoch Európskej únie, aj v štátoch v zámorí

Téma DZCH 2014 zdôrazňuje, že aj napriek rôznym aspektom zriedkavých chorôb, ktoré boli spomenuté vyššie, je univerzálnym a spoločným znakom kvalitná starostlivosť pre ľudí so ZCH s ohľadom na ich potreby. Hájenie záujmov pacientov so ZCH a ich rodín na lokálnej ako aj národnej úrovni, ktoré smeruje k zlepšeniu ich každodenného života je nevyhnutnosťou.

Zo širšieho, medzinárod-

Minorit 4/2013

vyšiel v decembri 2013



Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb

Vydáva:

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb
Kollárova 11, 902 01 Pezinok

Kontakty:

Ing. arch. Radoslav Herda
+421 905 225 630
email: herda@sazch.sk

Ing. Beáta Ramljaková
+421 903 420 977
e-mail: ramljakova@sazch.sk