

5. Nacionalna konferenca ob Dnevu redkih bolezni 2019

5. Nacionalna konferenca za redke bolezni

28. februarja, na dan redkih bolezni, se je v Kongresnem centru Brdo pri Kranju odvila že 5. nacionalna konferenca na Dan redkih bolezni. Udeležili so se je bolniki, vladni predstavniki, zdravniki in drugi strokovnjaki, ki delujejo na tem področju. V duhu gesla »Pokažite svojo redkost, pokažite svojo skrb« so se zvrstila številna predavanja, ki so se posvetila prepoznavanju in inovativnemu zdravljenju redkih bolezni, novostim pri obravnavi bolnikov in predstavitvi izsledkov uspešno izvedenih posegov. Konferenca je bila sestavljena iz šestih sklopov, povezovala pa jo je Martina Mlakar, članica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije. V uvodnem sklopu je občinstvo preko videa nagovoril predsednik vlade Republike Slovenije Marjan Šarec, častni pokrovitelj letošnje konference. Izrazil je veliko zadovoljstvo nad ustvarjalnim zanosom, ki je omogočil uspešno realizacijo že pete konference zapored. Zbrane je pozdravil tudi prof. Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije. Kot je poudaril, so prav redke bolezni tiste, ki so vzpodbudile redke med njihovimi trpinami, da so se povezali s strokovnjaki in kot civilna družba s svojim zavzetim delom omogočili tako partnerstvo s stroko, da za mnoge redke bolni življenje ni več neznosno. Prof. Faganel je obenem podelil tudi priznanje Majdi Slapar za pionirsko delo pri povezovanju organizacij bolnikov z zdravstvenim sistemom in ozaveščanju javnosti z organiziranjem nacionalnih konferenc.

Po uvodnih mislih se je zvrstil prispevek prof. dr. Valentine Prevolnik Rupel z Inštituta za ekonomska raziskovanja o izkušnjah pilotnega projekta INNOVCare (EURORDIS) v Romuniji. Projekt je

bil financiran v okviru programa EaSI PROGRESS Generalnega direktorata Evropske komisije za zaposlovanje, socialne zadeve in vključevanje. Začel se je z anketo, katere glavni cilj je bil raziskati socialne potrebe ljudi z redko boleznijo in potrebe njihovih skrbnikov, zlasti z ocenjevanjem vpliva redkih bolezni na duševne, socialne in fizične funkcije kot tudi na gospodinjski proračun, zaposlitev in poklicne poti, na družinsko življenje ter dobro počutje. Prav tako pa je vrednotila tudi dostop bolnikov z redkimi boleznimi do socialnih in zdravstvenih storitev ter raziskovala izzive, povezane z usklajevanjem oskrbe. Izvedena je bila prek Rare Barometer voices in je vključila več kot 3000 bolnikov in negovalcev. V raziskavo je bilo zajetih 802 bolezni v 42 državah (vključno s Slovenijo). Za boljše pokrivanje socialnih potreb ljudi z redkimi boleznimi je bil v okviru istega projekta izveden in ovrednoten eksperiment s področja socialne politike v centru NoRo za redke bolezni v Cluj Napoci v Romuniji. Njegov cilj je bil povezati zdravstvene storitve z zaposlovanjem in socialnimi ter podpornimi storitvami, ki jih vsak dan uporablja bolnik z redko boleznijo, temeljil pa je na novih case managerjih, ki so koordinirali oskrbo bolnikov z redkimi boleznimi v Cluj Napoci. Usposabljanje case managerjev je sledilo učnemu načrtu, ki je bil zasnovan ob upoštevanju trenutnih smernic in priporočil, pripravljen pa je bil v sodelovanju s case managerji. Slednji so vodili poročila o primerih, ko so morali ukrepati v interesu bolnika oz. oskrbovalca. Med projektom so bili vključeni v naslednje intervencije: dostop do diagnostike in zdravstvenih storitev, dostop do socialnih storitev, dostop do izobraževanja



in zaposlovanja ter krepitev vloge bolnikov in njihovih družin. Kot je pojasnila predavateljica, se je v Romuniji uvajanje case managerjev za bolnike z redkimi boleznimi izkazalo za pozitivno. Slednje je pripomoglo k spremembi delovne zakonodaje, ki je vključila in opredelila poklic case manager in s tem omogočila redno financiranje in uvedbo case managerjev v obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi. Uspešnost pa je vodila tudi v predstavitev možnosti širitve izkušenj v druge države EU s treh vidikov: z vidika bolnikov, izvajalcev in politike.

Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek s Pediatrične klinike v Ljubljani se je v svojem prispevku posvetila delovanju Nacionalne kontaktne točke za redke bolezni (NKTRB) v preteklem letu, ki je omogočala neprekinjen stik z zdravniškim osebjem tako preko telefona kot preko elektronske pošte. Strokovno pomoč so nudili zdravniki Pediatrične klinike, ki so delo opravljali prostovoljno zunaj delovnega časa. Med pomembnejše dejavnosti preteklega leta je uvrstila obogatitev spletne strani z informacijami o posameznih redkih boleznih. Te obsegajo osnovne podatke o bolezni v slovenščini skupaj z informacijami, ki so pomembne za narodni prostor. Dejala je tudi, da so v uvodnem letu predstavili nekaj najpogostejših bolezni kot tudi

vse bolezni, ki so bile leta 2018 uvrščene v razširjeno presejalno testiranje novorojencev. V prvem letu delovanja na informacijski točki so se pokazali tudi nepričakovani izzivi. Nekateri bolniki so npr. iskali pomoč pri iskanju diagnoze, saj jim dosedanja medicinska obravnava ni našla jasne diagnoze. Z boljšim diagnosticiranjem in zdravljenjem redkih bolezni se sočasno večja tudi število odraslih bolnikov, kar postopoma zahteva možnost tranzicije bolnika iz pediatrične v internistično medicinsko oskrbo tudi v Sloveniji. Pri tem pa bo ključno vlogo odigralo sodelovanje strokovnjakov internistične in pediatrične stroke. Nekaj besed je bilo namenjenih tudi uvedbi razširjenih presejalnih testov novorojenčkov v Sloveniji.

Sledil je prispevek prof. dr. Petra Černelča, ki je predstavil nova zdravila za zdravljenje manj pogostih bolezni v letu 2018. Najštevilčnejša so v hematologiji, poleg njih pa so še številna zdravila za redke prirojene endokrine motnje tudi v pediatrični endokrinologiji. V preteklem letu se je na seznam zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so dobila dovoljenja za prodajo v članicah EU, uvrstilo 18 novih. Šest na področju hematologije, pet v pediatrični endokrinologiji in po eno ali dve na drugih področjih medicine. Kot je dejal prof. dr.

rešili problem razpršenosti podatkov o redkih boleznih, ki so trenutno razdrobljeni med stotimi registri o bolnikih z redkimi boleznimi po Evropi. Slednji imajo pogosto premalo pacientov, da bi dosegli tisto kritično maso, ki je potrebna za znanstvene raziskave in druge študije. Platforma maksimira vrednost informacij vsakega registra tako, da lahko Evropske referenčne mreže (ERNs) in drugi interesenti uporabijo združeni sklad podatkov o redkih boleznih z namenom, da izboljšajo diagnosticiranje in zdravljenje za vse bolnike z redkimi boleznimi v Evropi. O stanju registra redkih (nemalignih) boleznih v Sloveniji pa je poročal doc. dr. Urh Grošelj s Pediatrične klinike v Ljubljani. V Evropi kot redke bolezni klasificiramo tiste s pogostostjo največ 5/10.000 oseb. Tako je v Sloveniji približno 150.000 bolnikov, ki imajo eno od redkih boleznih. V Sloveniji trenutno potekajo aktivnosti za vzpostavitev Nacionalnega registra redkih nemalignih boleznih (NRRNB). Med oktobrom 2015 in septembrom 2017 je potekal ciljni raziskovalni projekt »Analiza in razvoj področja redkih boleznih v Sloveniji«. V okviru projekta so bile izvedene pripravljalne analize za vzpostavitev registra in začetna zasnova nacionalnega sistema za spremljanje redkih boleznih. Razvit je bil tudi pilotni register za redke nemaligne bolezni. Zasnovan je bil kot spletna aplikacija, v katero naj bi pristojni subspecializirani izvajalci zdravstvene dejavnosti sporočali podatke, ki so povezani z diagnosticirano redko boleznijo. Pomembno je omeniti tudi, da se je z letom 2018 dopolnil Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva. Slednji po novem zdaj nudi zakonsko podlago za zbiranje podatkov o bolnikih z redkimi nemalignimi boleznimi. Prof. dr. Vesna Zadnik z Onkološkega inštituta v Ljubljani pa se je v svojem prispevku posvetila bremenu

redkih rakov v Sloveniji na podlagi podatkov Registra raka RS. Onkološki inštitut v Ljubljani se lahko pohvali z enim najstarejših populacijskih registrov raka v Evropi. Zadnjih nekaj let za rakom na leto zbolijo več kot 14.000 Slovencev, 6000 jih umre, med nami pa trenutno živi več kot 100.000 ljudi, ki so v svojem življenju preboleli eno od rakavih boleznih. Najpogostejši raki pri nas (npr. kože, prostate, dojke) so že štiri leta nazaj predstavljali 59 % vseh ugotovljenih primerov raka, ki so povezani z nezdravim življenjskim slogom. Za razliko od ostalih redkih boleznih, se za redke vrste raka smatrajo tisti, katerih pojavnost je manjša od 6/100.000. V projektu Evropske zveze, imenovanem RARECARE, so epidemiologi, hematologi, kliniki, patologi in strokovnjaki pripravili sezname redkih rakov. Slednji so opredeljeni na osnovi umestitve in histološke vrste. Razvrščeni so tristopenjsko: na spodnji so posamezne histološke vrste raka, v sredini so združene tiste histološke vrste, ki imajo podobno klinično obravnavo in raziskovanje, v zgornji kategoriji pa najdemo najširšo skupino, ki potrebuje podrobne klinične izkušnje in napotitev bolnikov. V Sloveniji je približno četrtnina vseh na novo zbolelih za rakom takšnih, ki trpijo za redko obliko. Za slednje je značilno, da se za razliko od pogostejših večkrat pojavljajo zlasti pri otrocih in mladostnikih. Umrljivost bolnikov z redkimi vrstami raka pa je večja od tistih, ki trpijo za pogostejšimi. Podobno kot pri ostalih redkih boleznih se pri redkih rakah pojavljajo težave zaradi nepravočasnega in težavnega diagnosticiranja. Njihov nastanek in možnosti zdravljenja pa so slabo raziskani, najustreznejše zdravljenje pa pogosto ni dostopno. Če želimo obvladovati te redke vrste raka, jih je potrebno natančno spremljati, na plečih držav pa stoji odgovornost, da sprejmejo smernice in določijo referenčne centre

za diagnosticiranje in zdravljenje obolelih.

V naslednjem sklopu, imenovanem *Vpogled v manj znane redke bolezni*, je Hiposomatotropizem predstavil doc. dr. Primož Kotnik s Pediatrične klinike v Ljubljani. Ko govorimo o nizki rasti, mislimo predvsem na pomembno znižano telesno višino za starost in spol glede na sprejete normative. A pri večini otrok nizke rasti ne gre za pomanjkanje rastnega hormona. Ocenjuje se, da pojavnost pomanjkanja rastnega hormona pri otrocih znaša 1/4000. Prepoznati ga je mogoče že v obdobju novorojenčka, kaže pa se lahko z epizodami hipoglikemije, podaljšanim in težjim potekom zlatenice ter manjšim moškim spolovilom. Sčasoma je zmanjšana hitrost rasti vse bolj očitna, ob tem pa je mogoče opaziti slabši razvoj kostnih struktur osrednjega dela obraza in čezmerno kopičenje maščevja v predelu trupa. Poleg tega se pomanjkanje rastnega hormona povezuje tudi z nagnjenostjo k zgodnjim srčno-žilnim zapletom, neugodnim profilom maščob v krvi, zmanjšanim deležem mišičnega tkiva, zmanjšano porabo energije, zadrževanjem telesnim tekočin in z zmanjšano srčno-pljučno zmogljivostjo. Pomanjkanje se neposredno opredeli z določitvijo koncentracije rastnega hormona z uporabo standardiziranega testa, pri katerem se s testno spojino spodbuja njegovo izločanje. Na posreden način pa se pomanjkanje rastnega hormona prepozna ob znižanih vrednostih rastnih dejavnikov. Pomemben del diagnostičnega postopka, s katerim se opredelijo strukturne spremembe v predelu hipofize in hipotalamusa, pa je slikovno diagnosticiranje. Od sredine 80. let 20. stoletja se za zdravljenje uporablja rekombinantna oblika rastnega hormona (r-RH). Slednja je varnejša in dostopnejša kot rastni hormon človeškega izvora. Cilj zdravljenja z r-RH pa je normalna

končna višina v okviru tarčne višine, ki je določena na podlagi višine staršev. Ta način zdravljenja ugodno vpliva tudi na druge parametre, kot so npr. mišična moč, srčno-pljučna zmogljivost in telesna sestava. Zaradi presnovnih učinkov zdravila je mogoče zdravljenje hiposomatotropizma nadaljevati tudi po končani rasti v odraslem obdobju, a le-to zahteva zgledno sodelovanje internista endokrinologa s pediatričnim endokrinologom v tranzicijski ambulanti.

O prepoznavanju in zdravljenju redkih očesnih bolezni je spregovoril prof. dr. Marko Hawlina z Očesne klinike v Ljubljani. V skupino redkih očesnih bolezni uvrščamo vse tiste, pri katerih specifične genetske mutacije povzročijo degeneracijo celic, ki so pomembne za zaznavo in procesiranje vidnih signalov. Na vsakih 100.000 ljudi je 30 takih, ki trpijo za posledicami ene od redkih očesnih bolezni. V zadnjih desetletjih smo priča velikemu razvoju funkcionalnih in slikovnih metod za ocenjevanje prizadetosti mrežnice in vidnega živca. Skladno s tem pa se je izboljšalo prepoznavanje in razumevanje različnih redkih bolezni. Hkrati pa je mogoče zaznati tudi izreden napredek na področju gentske analize. Oko se je izkazalo kot ustrezen organ za gensko zdravljenje, zahvaljujoč svoji dostopnosti, in sicer tako za nanašanje zdravila kot za spremljanje učinka zdravljenja. Predavatelj je predstavil tudi pomembnejše očesne genske bolezni, za katere potekajo klinične raziskave genskega zdravljenja. Leberjeva kongenitalna amavroza tip 2 (LCA2) je dedna distrofija mrežnice. Zanj je značilno, da se začne v zgodnjem otroštvu, navadno pa povzroči hudo prizadetost vida že v prvem letu. Simptomi vključujejo fotofobijo, nistagmus, slabo vidno ostrino in počasne reakcije zenic. Vnos neokvarjene kopije gena RPE65 v očesno mrežnico je pokazala izboljšanje vidne funkcije.

Trenutno je to edino registrirano zdravilo za zdravljenje genetske očesne bolezni. Leberjeva kongenitalna amavroza tip 10 je najpogostejša oblika Leberjeve kongenitalne amavroze, ki jo povzročajo mutacije v genu CEP290. Klinične študije faze I in II z uporabo oligonukleotidov, ki popravijo izrezovanje na tem mestu, so pokazale izboljšanje vida pri približno 60 % preučevancev. Na kromosom X vezana pigmentna retinopatija je dedna bolezen, pri kateri je značilna izguba fotoreceptorjev, primarno paličnic, kar povzroča težave z nočnim vidom. Temu sledi propad čepnic in progresivno ožanje vidnega polja. Zaznati jo je mogoče pri 1/3.500 rojstev. Raziskave na pasjem modelu so pokazale učinkovitost genske terapije z vnosom gena RPGR v mrežnico s pomočjo virusnega vektorja, trenutno pa že poteka več kliničnih študij, ki proučujejo uspeh genskega zdravljenja na ljudeh. Horoideremija je na kromosom X vezana genetska bolezen, ki nastane z mutacijami v genu CHM. V Evropi je njena pojavnost 1/50.000. Povzroča propad pigmentnega epitela (RPE), fotoreceptorjev in žilnice. Prične se z zgodnjo prizadetostjo nočnega vida, čemur sledi progresivno ožanje vidnega polja in zato popolno slepoto. Še ena dedna bolezen pa je Usherjev sindrom tip 1, ki ima prevalenco 3–6/100.000. Povezana pa je z mutacijami v šestih različnih genih. Zanj sta značilni prirojena gluhost in pigmentna retinopatija z začetkom v otroški dobi. Stargardtova bolezen se najpogosteje pokaže kot bilateralna izguba centralnega vida v zgodnjem otroštvu z atrofijo makule, klinična slika pa je lahko tudi zelo raznolika. Preliminarni rezultati klinične študije faze I/II z vnosom gena ABCA v mrežnico bolnikov so spodbudni in brez večjih stranskih učinkov. Dobre rezultate pa beleži tudi drugi pristop k zdravljenju te bolezni s presaditvijo celic pigmentnega epitela.

Izguba ganglijskih celic in subakutna izguba centralnega vida (pogosto pri mladih ljudeh) pa sta značilni za bolezen vidnega živca, imenovano Leberjevo hereditarno optično nevropatijo. Zaznamo jo pri 2–3/100.000, najpogosteje pa jo povzročajo mutacije v genih ND1, ND4 in ND6, ki kodirajo encim, ključen za normalno delovanje mitohondrijev. Kljub večji pomembnosti genetske analize v diagnostiki genskih očesnih bolezni, je natančna klinična opredelitev fenotipa še vedno ključnega pomena.

Dr. Matevž Škerget z Interne klinike v Ljubljani pa se je v svojem prispevku posvetil mastocitozi. Slednja je pridobljena novotvorba in ni dedna ali kužna, zanj pa je značilno čezmerno kopičenje nenormalno oblikovanih mastocitov z motenim delovanjem. Zanj je značilno povečano število mastocitov in zato čezmerna tvorba ter nenadzorovano sproščanje aktivnih snovi, kar vodi do težav, saj lahko nenadna sprostitve velike količine aktivnih snovi privede do anafilaksije. Njena pojavnost znaša 1–9/100.000 prebivalcev, prizadene pa predvsem belce. Kot je dejal dr. Škerget, so težave bolnikov zelo raznolike in se spreminjajo med potekom bolezni. Pogosti simptomi so depresija, nemir, oslabelelost in utrujenost kot tudi kožne spremembe, ki so lahko posledica kopičenja mastocitov. Slednji se kažejo kot netipne, nesrbeče in nekaj milimetrov velike kožne spremembe rdečerrjave barve. Do sproščanja aktivnih substanc vodijo sprožilni dejavniki, ki se razlikujejo od bolnika do bolnika. Lahko so sonce, sprememba temperature okolja, stres ali telesna dejavnost. Jasna navodila ne obstajajo, a se je smiselno izogibati alkoholu, čezmerno pekoči ali vroči hrani. Dejavniki, kot so prekomerno drgnjenje, piki žuželk, pritisk in vibracija na prizadeto kožo, lahko privedejo do sproščanja mastocitov. Opozoriti pa je potrebno tudi na mož-

nost hudih odzivov na nekatera zdravila, s posebnim poudarkom na antibiotikih, nesteroidnih antirevmatikov in opioidnih analgetikih. Bolnike z blagimi in neponovljivimi težavami je pogosto težko diagnosticirati. Na možnost obstoja mastocitoze se pomisli šele v primerih, ko bolniki utrpijo hudo sistemsko anafilaksijo zaradi pika žuželk (predvsem čebele in ose). Kadar gre za sum, da obstaja možnost sistemske mastocitoze, je potrebno pregledati vzorec tkiva, najpogosteje je to kostni mozeg črevice. Vzorec se pregleda citološko in histološko pod svetlobnim mikroskopom. V primeru nejasnosti ali ob sumu na pridruženo drugo krvno bolezen se opravijo še dodatne laboratorijske preiskave, kot so npr. standardna citogenetika, citogenetika s pomočjo fluorescentne in situ hibridizacije in določitev celičnih označevalcev s pretočnim citometrom. Vrsta mastocitoze, bolnikove težave in prizadetosti organov zaradi neposrednega kopičenja mastocitov so dejavniki, ki določajo način zdravljenja. O mieloproliferativnih novotvorbah je spregovoril doc. dr. Matjaž Sever. Uvrščamo jih v skupino kroničnih bolezni krvi in kostnega mozga, ki imajo klinično veliko skupnih značilnosti, njihov potek pa je dolgotrajen. Zanje je značilno povečano nastajanje krvnih celic ob motnji na ravni matične krvotvorne celice, v nekaterih primerih pa lahko ena oblika bolezni napreduje v drugo. Doc. dr. Sever je spregovoril tudi o najpogostejših BCR-ABL₁ negativnih novotvorbah: esencialna trombocitemija, prava policitemija in primarna mielofibroza. Esencialna trombocitemija je mieloproliferativna novotvorba, ki prizadene predvsem vrsto celic, iz katerih nastajajo krvne ploščice oz. trombociti. Njena prevalenca je 1–2,5/100.000 prebivalcev. Vzrok bolezni ni znan, najbolj pogosta pa je med 50. in 70. letom starosti. Zanje pogosteje zbolevaro ženske,

značilna pa je predvsem nagnjenost h krvavitvam ali trombozam, ki so posledica motenega delovanja trombocitov. Prava policitemija je novotvorba, pri kateri je povečano predvsem nastajanje rdečih krvničk. Nastane postopno in napreduje počasi, pojavlja pa se predvsem med 40. in 60. letom starosti in so ji bolj podvrženi moški. Vzrok bolezni ni znan, njena prevalenca pa znaša 0,4–0,5/100.000 na letni ravni. Naključno jo je mogoče odkriti ob pregledu krvne slike zaradi povečane vrednosti hemoglobina, drugače pa je vidna šele, ko se začnejo pojavljati zapleti, kot so npr. glavobol, možganske kapi, srbenje kože, srčnomišični infarkt, šumenje v ušesih in vrtoglavice. Včasih je prisoten tudi zvišan krvni tlak, bolniki pa imajo kožo obraza lahko obarvano vpadljivo rdeče barve. Poleg krvne slike jo je mogoče ugotoviti tudi z molekularnogenetskimi preiskavami. Namen zdravljenja prave policitemije je zmanjšati maso eritrocitov, saj se ob zmanjšanju viskoznosti krvi izboljša krvni obtok in se s tem zmanjša možnost za trombotične zaplete. Pri bolnikih se oceni tveganje za trombotične zaplete in se jih glede na tveganje ustrezno zdravi. Primarna mielofibroza je mieloproliferativna bolezen, pri kateri se v kostnem mozgu razrašča vezivno tkivo. Njena prevalenca znaša 1/100.000 prebivalcev letno, pojavlja pa se pri starejših bolnikih nekje od 60. do 70. let. Vzrok bolezni trenutno ni znan. Zanje je značilno nastajanje vezivnega tkiva v kostnem mozgu, v napredujoči obliki pa se nastajanje krvnic celic pojavi v vranici in v jetrih, lahko pa tudi v drugih telesnih organih. Pogosto se odkrije po naključju, pri večini bolnikov pa traja nekaj časa, preden se pojavijo prvi klinični znaki. Bolniki si lahko sami otipljejo povečano vranico ali pa obiščejo zdravnika zaradi pritiska v trebuhu pod levim rebrnim lokom, ki povzroča hiter občutek sitosti.

Kasneje se lahko pojavi izguba teže, nočno potenje, občutek utrujenosti in povečana telesna temperatura, včasih pa tudi bolečina v kosteh. Po pregledu je potrebno opraviti še biopsijo kostnega mozga, s citogenetskimi preiskavami se najdejo določene preureditve kromosomov, z molekularnogenetskimi preiskavami pa pri približno polovici bolnikov mutacija JAK2 V617F. Za opredelitev bolezni pa so potrebne še druge laboratorijske najdbe. Bolezni se načeloma ne zdravi, če so bolniki brez težav.

Predzadnji sklop se je glasil *Neklinični vidiki in celostna obravnava redkih bolezni*. S svojim prispevkom ga je otvoril doc. dr. Božidar Voljč s Komisije RS za medicinsko etiko, ki je spregovoril o etičnih vidikih dolžnosti bolnikov. Zdravstveni sistemi v bolnikih še vedno ne prepoznavajo potenciala, s katerim bi bilo mogoče izboljšati kakovost posamičnega in družbenega zdravstvenega varstva. Bolniki lahko na naravo in razvoj bolezni vplivajo z načinom življenja, vzdrževanjem telesnih sposobnosti, ustrezno prehrano in odnosom do predpisanega zdravila. Ravno zato potrebujejo razumljiva pojasnila o naravi in znakih njihove bolezni, ki pa se jim največkrat ponujajo v obliki zdravstvenih publikacij, katera pa imajo tudi svoje metodološke omejitve. Današnjega načina življenja seveda ni mogoče primerjati s tistim pol stoletja nazaj. Desetletja so na eni strani omogočila dolgo življenje, obenem pa povzročile tudi pandemijo kroničnih bolezni, ki za vse države predstavlja nov javnozdravstveni izziv. Pogoj za dobro vodenje kroničnih bolezni je ustrezno sodelovanje bolnikov in zdravstvenih delavcev. Zaradi preobremenjenosti, naraščajočih stroškov in nezadostnega števila zdravstvenega osebja se v javnem zdravstvu iščejo načini, s katerimi bi bolnike usposobili, da bi v večji meri prevzeli vodenje svojih bolezni. V zvezi z zdravstveno eti-

ko pa se najpogosteje navaja štiri osnovna načela: dobronamernost in koristnost, neškodljivost, avtonomija in pravičnost. Načelo dobronamernosti in koristnosti zrcali odnos bolnika do lastne bolezni in do samega sebe. Bolnik, ki trpi za kronično boleznijo, lahko le-to sprejema kot sovražnico ali kot življenjsko sopotnico. Če živi in ravna tako, da ne spodbuja napredka in zmanjšuje število poslabšanj, to pomeni, da se ravna po načelu dobronamernosti in koristnosti. Slednje vključuje tudi pozornost do vseh, ki so z njegovo boleznijo kakorkoli povezani, kot tudi čim manjšo mero obremenitve, ki je povezana z boleznijo. Načelo neškodljivosti pa pripisujemo bolnikom, ki imajo do svoje bolezni ustrezen etični donos. To pomeni, da ne bodo škodili sami sebi, da ne bodo spodbujali razvoja bolezni in po nepotrebnem dodatno obremenjevali najbližjih. Enakopravnost, poštenost in upravičenost pa v sebi združuje tretje načelo, tj. načelo pravičnosti. Bolnik naj svoje pravice, do katerih je upravičen, koristi karseda učinkovito. Pravičnost se nanaša na posameznika, enakopravnost pa na odnose med bolniki. Zadnje načelo pa seveda govori o bolnikovi pravici, da o odnosu in ravnanju do lastne bolezni odloča sam, ne glede na to, ali ravna v nasprotju s tistim, kar naj bi glede na naravo bolezni moral storiti.

Sledil je prispevek predsednice Društva distrofikov Slovenije pravnice mag. Mateje Toman, ki se je v svojem prispevku posvetila novim vidikom življenja z redko boleznijo in pravici do dela z omejitvami. Medicinsko-tehnični pripomočki, sodobni pristopi obvladovanja posledic bolezni in spremenjeni pogoji dela so dejavniki, ki omogočajo tudi posameznikom z zdravstvenimi omejitvami, da se vključujejo v ustrezno zaposlitev. Zakon o delovnih razmerjih dodeljuje delavcem z zdravstvenimi težavami posebno zaščito. Delodajalec

tako ne more odrediti nadurnega ali nočnega dela delavcu, ki bi se mu po pisnem mnenje izvajalca medicine dela, zaradi tega lahko na kakršenkoli način poslabšalo zdravstveno stanje. V primeručasne nezmožnosti dela imajo vsi zavarovanci obveznega zdravstvenega zavarovanja pravico do nadomestila zaradi zdravniške odsotnosti. V primeru ugotovite trajnega zmanjšanja delovne zmožnosti pa govorimo o invalidnosti, ki se razvršča v tri kategorije. V primeru, da pri posamezniku nastanejo trajne spremembe v zdravstvenem stanju, ki vodijo v nastanek ali poslabšanje že obstoječe invalidnosti, se z oceno invalidnosti ugotavlja, kolikšna je njegova preostala delovna zmožnost. Pravice s področja invalidskega zdravstvenega zavarovanja določa Zakon o pokojninskem in invalidskem zavarovanju, bistveni pogoj za njihovo uveljavljanje pa je vključenost v obvezno pokojninsko in invalidsko zavarovanje. Vanj so vključene brezposelne osebe, če prejemajo denarno nadomestilo za brezposelnost, samozaposlene in zaposlene osebe ter druge, za katere to določa zakon. Invalidska komisija lahko posamezniku prizna pravico do poklicne rehabilitacije, če oceni, da lahko kljub invalidnosti nadaljuje z delom na drugem delovnem mestu oz. na takšnem s potrebnimi prilagoditvami. Poklicna rehabilitacija je celostni proces, v katerem se zavarovanec telesno, psihosocialno in strokovno usposobi za drug poklic ali delo do te mere, da se lahko ustrezno zaposli ali znova vključi v delovno okolje oz. se usposobi za opravljanje istega dela ali poklica tako, da se mu prilagodi delovno mesto z ustreznimi tehničnimi pripomočki. Zavarovancu, ki ni več zmožen za delo s polnim delovnim časom, ampak lahko s krajšim delovnikom opravlja delo na dosedanjem ali drugem mestu, se prizna pravica do dela s krajšim delovnim časom, ne samo

polovičnim. To je povezano s pravico do delnega nadomestila. Višina se odmeri od invalidske pokojnine, ki bi mu pripadala, če bi se na dan pridobitve te pravice do dela s skrajšanim delovnim časom upokojil, ter v sorazmernem deležu glede na skrajšanje delovnega časa. Pogosta posledica nastanka ali poslabšanja invalidnosti je ta, da posameznik zaradi spremenjene delovne zmožnosti ne more nadaljevati dela na dotedanjem delovnem mestu. Če želi ostati delovno aktiven, je zanj smiselno, da delo nadaljuje na drugem delovnem mestu, ki se bolj prilega njegovim preostalim sposobnostim, usposobljenosti in znanjem. Ravno temu je namenjena pravica do premestitve, ki mu jo zagotovi delodajalec. Te pravice pa je odvezan v primeru, da ne razpolaga z delovnim mestom, ki bi ustrezalo vsem merilom in da je bil kljub iskanju primerne zaposlitve pri drugih delodajalcih neuspešen. V takšnem primeru pa lahko delavcu odpove pogodbo o zaposlitvi iz razloga invalidnosti, o upravičenosti le-te pa presoja Komisija za ugotovitev podlage za odpoved pogodbe o zaposlitvi Ministrstva za delo, družino, socialne zadeve in enake možnosti. Kako uspešna bo vključitev posameznika v delo ob uveljavljanju navedenih pravic, pa je odvisno tako od delavca kot od delodajalca, saj so težave, ki se pri tem pojavljajo, največkrat posledica neinformiranosti.

Naslov zadnjega sklopa se je glasil Živeti z redko boleznijo, začel pa se je s prispevkom izr. prof. dr. Mateje Dolenc Voljč z Dermatovenerološke klinike v Ljubljani. Poslušalcem je predstavila dedne bulozne epidermolize, ki so heterogena skupina redkih kožnih bolezni. Za njih je značilna izrazita občutljivost kože, saj se že po manjših mehaničnih obremenitvah na koži in sluznici pojavijo mehurji. Ti nastanejo zaradi gensko povzročenih molekularnih nepravilnosti v medceličnih stikih in citosketu kera-

tinocitov. Vrsta bolezni in starost bolnika sta dejavnika, od katerih je odvisna intenzivnost in obsežnost prizadetosti kože. Pri najhujših oblikah pa se kožne spremembe pojavljajo vse življenje, telesna prizadetost pa je kompleksna, večorganska in povzroča težko invalidnost. V zadnjih letih smo priča velikemu napredku v poznavanju geneze bolezni in diagnostičnih možnosti za opredelitev genske okvare. Žal pa novostim v patologiji in diagnostiki zankat še ne sledijo bistveni napredki v zdravljenju v klinični praksi. Klinična obravnava bolnikov se osredotoča predvsem na preprečevanje poškodb kože, simptomatsko zdravljenje, ustrezno nego in zgodnje prepoznavanje zapletov. Kot pomembno pridobitev zadnjih let pa smatramo evropska priporočila za celostno obravnavo bolnikov z dednimi buloznimi epidermolizami. Slednja vključujejo izobraževanje bolnikov in njihovih staršev, nego kože, obvladovanje bolečine in srbeža, priporočene laboratorijske preiskave, psihoterapevtsko podporo in uporabo sodobnih oblog za različne vrste ran, a tudi rabo antiseptikov in antibiotikov, redno spremljanje bolnikov, ustrezno prehrano ter zgodnje prepoznavanje ploščatoceličnega karcinoma kože. Poudarek je predvsem na multidisciplinarni obravnavi bolnikov s sodelovanjem dermatologov, internistov, kirurgov, oftalmologov, onkologov, pediatrov, psihologov, specialistov dentalne, fizikalne in rehabilitacijske medicine ter po potrebi tudi drugih specialistov. Trenutno so novi pristopi zdravljenja usmerjeni v korekcijo okvarjenih genov, nadomeščanje manjkajočih proteinov in zdravljenje z matičnimi celicami. Pomembne pridobitve pa obe-tajo tudi rezultati nekaterih raziskav na področju vzročnega zdravljenja v prihodnosti. Ob koncu svoje predstavitve je predavateljica k besedi povabila Ano Rogel z društva DEBRA, ki je skupaj z

Zvezdano Mlakar spregovorila nekaj besed o svojem življenju z bulozno epidermolizo.

Zadnja je bila predstavljena Huntingtonova bolezen, o kateri je spregovoril dr. Matej Kolenc z Nevrološkega oddelka Splošne bolnišnice Novo mesto. Je avtosomna dominantna nevrodegenerativna bolezen, ki nastane kot posledica pomnožitve CAG tripletov na IT-15 genu na krajšem kraku 4. kromosoma. Gen pa nosi zapis za protein huntingtin. V kateri starosti se pojavi bolezen, je odvisno od števila pomnožitev CAG. Pri juvenilni (Westpahlvi) obliki so značilne motnje hotene motorike in kognitivni upad, pri odrasli obliki pa so v ospredju nehoteni gibi (predvsem horea), kot tudi psihiatrične motnje in kognitivni upad, nedavno pa so raziskave dokazale tudi prizadetost avtonomnega živčevja. Bolezen se praviloma začne z motorično simptomatiko, prvi znak bolezni pa so občasno tudi psihiatrične ter kognitivne motnje. Bolezen je progresivna, s povprečno dobo preživetja 15–20 let. Kljub številnim raziskavam je trenutno zdravljenje le simptomatsko. Upanje na boljši izid bolezni dajejo raziskave genetskega zdravljenja, saj so se le-te na živalskih modelih izkazale za ugodne. Sledil je ogled izvirnega slovenskega dokumentarnega filma v produkciji Društva za Huntingtonovo bolezen, ki ga bo v kratkem predvajala slovenska TV.

Nacionalna konferenca ob dnevu redkih bolezni je postala način, s katerim se ozavešča javnost s to dostikrat nevidno platjo vsakdanjika nekaterih ljudi, ki z neomajno voljo do življenja in zavidljivo odločnostjo uspešno kljubujejo velikokrat neznosnim težavam. Postala je dogodek, na katerem se predstavljajo novi mejniki, orišejo strategije prihodnosti in izmenjajo izkušnje obolelih in njihovih svojcev. Zanos njenih organizatorjev, Združenja za redke bolezni Slovenije

in Ministrstva za zdravje, vzpostavljena kontinuiteta in čedalje večja prepoznavnost tako doma kot na tujem so kazalniki obetajoče prihodnosti. Kot je dejal

Hipokrat pred tisočletji: »Pomembnejše je vedeti, kakšne vrste človek ima bolezen, kot pa vedeti, kakšno vrsto bolezni ima človek«.

Tim Rihard Perne