



REDKE BOLEZNI

28. februar 2015



*Dan za dnem,
z roko v roki*



ZA INTERNO UPORABO



Vseбина

Uvodne besede Milojka Kolar Celarc	3
Ob 1. nacionalni konferenci za redke bolezni 2015.....	5
Majda Slapar , predsednica Društva bolnikov s krvnim boleznimi	
Vrednost medicinskih inovacij.....	7
Julijan Naskov, dr. med. , direktor Celgene International Holding Corporation, Podružnica v Sloveniji	
Celovit sistem zdravstvenega varstva za bolnike z redkimi boleznimi: izkušnje regije Veneto (Italija)	10
prof. Paola Facchin , Università degli Studi di Padova, Italija	
Evropske pobude na področju redkih bolezni.....	12
asist. mag. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.	
Mednarodni referenčni portal Orphanet v Sloveniji.....	20
doc. dr. Luca Lovrečič, dr. med., univ. dipl. biol.	
Rak pri otroku – redka bolezen.....	21
prof. dr. Janez Jazbec, dr. med.	
Poraba zdravil za redke bolezni	24
prim. Jurij Fürst, dr. med.	
Dostopnost zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni v klinični hematologiji v Sloveniji	26
prof. dr. Peter Černelč, dr. med.	
Obvladovanje redkih bolezni na področju hematologije	28
prim. Jožef Pretnar, dr. med.	
Redke rakave bolezni.....	35
izr. prof. dr. Maja Primic Žakelj, dr. med.	
Transtiretinska amiloidoza.....	41
prof. dr. Janez Zidar, dr. med.	
Predlog priporočila o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni.....	43
Tanja Fajon , poslanka v Evropskem parlamentu	
Shranjevanje genetskega materiala pri onkoloških bolnicah	45
prof. dr. Eda Vrtačnik Bokal, dr. med.	
Pripombe na določila ZPIZ 2: Priznavanje telesne okvare	48
Aleksander Doplihar, dr. med., Spec. MDPŠ	
Predstavitev Huntingtonove bolezni	52
Rudolf Jekovac	
Program Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije.....	56
Bolnik – bolniku, podpora in svetovanje Majda Slapar	

Opredelitev redkih bolezni	59
Kaj je redka bolezen?	59
Koliko redkih bolezni poznamo?	59
Kaj so vzroki in značilnosti redkih bolezni?	60
Kakšne so medicinske in družbene posledice redkosti teh bolezni?	60
Kakšen napredek pričakujemo pri diagnostiki in zdravljenju redkih bolezni?	61
Zdravila za zdravljenje redkih bolezni – zdravila sirote	62
Definicija	62
Evropske uredbe na področju zdravil sirot	62
Dostopnost zdravil sirot v Evropi	63
Poročilo o raziskavah redkih bolezni, njihovih dejavnikih v Evropi in pot naprej	65
Najsodobnejše raziskave in o raziskavah in razvoju v letu 2014	65
Dejavniki raziskav in razvoja	66
Inovativna zdravila podaljšujejo preživetje	68
Življenje z boleznijo	71
Definicije redkih bolezni glede na države	72
Pobuda v Sloveniji	74
Zakonodaja v EU	75
Aktivnosti in ukrepi v EU	77
Oblikovanje cen in zagotovitev finančnih virov	78
K javno-zasebnemu partnerstvu	83
Projekti EU, ki podpirajo sodelovanje med organizacijami za redke bolezni	84
Mednarodna srečanja o redkih boleznih v letu 2015	89
Dodatek 1	92
Seznam zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Evropi	92
Dodatek 2	104
Sklep komisije o imenovanju članov Odbora strokovnjakov Evropske unije za redke bolezni	104
Dodatek 3	108
Sodelujoča društva bolnikov	108
Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije	108
Društvo bolnikov z limfomom	121
Društvo hemofilikov Slovenije	123
Slovensko združenje bolnikov z limfomom in levkemijo, L&L	124
Zveza slovenskih društev za boj proti raku	130
Društvo onkoloških bolnikov Slovenije	135
Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije	137
Društvo DEBRA Slovenija – društvo oseb povezanih z bulozno epidermolizo	138
Društvo za cistično fibrozo Slovenije	140
Društvo distrofikov Slovenije	144
Društvo bolnikov z Gaucherjevo boleznijo Slovenije	146
Viri in dodatne informacije na spletu	148
Donatorji	149



Spoštovani

Dan redkih bolezni obeležujemo od leta 2008 naprej vsako leto na zadnji dan v mesecu februarju, to je 28. ali 29. februarja. Pričujoča knjižica Redke bolezni je nastala torej letos že petič zapored. Na tem mestu bi se najprej rada zahvalila Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi, ki je z največjo možno angažiranostjo, vnemo in nesebično podporo organiziralo strokovna srečanja ob dnevu redkih bolezni v letih med 2012 in 2014. V letu 2015 smo uspeli končno združiti moči in pripraviti prvo nacionalno konferenco ob tem pomembnem dnevu, na kateri sodelujejo mnogi slovenski, pa tudi tuji strokovnjaki.

V zadnjih nekaj letih je glas bolnikov z redko boleznijo izrazito vplival na evropske zdravstvene politike, predvsem preko Priporočila Sveta Evropske Unije o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni iz leta 2009. Odzvala se je tudi Slovenija; Ministrstvo za zdravje je pripravilo skupaj s strokovnjaki Načrt dela na področju redkih bolezni, v letošnjem letu pa smo k implementaciji Načrta tudi aktivno pristopili. Imenovana je bila Koordinativna delovna skupina za koordinacijo in implementacijo omenjenega Načrta, sestavljena iz medicinskih ekspertov ter seveda tudi predstavnikov pacientov in ki bo, upam, pospešila realizacijo plana.

Redke bolezni so opredeljene kot bolezni, ki prizadenejo največ 5 oseb / 10.000 prebivalcev, vendar se je potrebno zavedati, da ob do sedaj odkritih 7.000–8.000 različnih redkih bolezni, to lahko pomeni preko 100.000 oseb v republiki Sloveniji. Gre namreč za raznoliko skupino bolezenskih stanj, ki imajo pogosto skupne značilnosti kroničnega, napredujočega, degenerativnega in včasih življenjsko ogrožajočega poteka. Zavedamo se, da so med skupnimi značilnostmi tovrstnih bolezni tudi globok psihosocialni vpliv na paciente in svojce ter včasih zahtevna zdravstvena obravnava.

Termin redke bolezni v slovenskem prostoru torej skorajda ni več neznanka. Prva nacionalna konferenca poudarja pomen dneva redkih bolezni v novi razsežnosti, ponuja priložnost za strokovno razpravo, prikaz aktivnosti na področju redkih bolezni različnih inštitucij ter novosti pri strokovni obravnavi nekaterih redkih bolezni, obenem pa bomo morda skupaj poiskali odgovore na morebitna pereča vprašanja bolnikov pri iskanju zdravstvene oskrbe in uveljavljanja njihovih pravic.

Kljub temu, da se velika večina redkih bolezni že mnoga leta obravnava v Sloveniji, smo na tem področju nekako na začetku, tako kot vsa Evropa z izjemo Francije in Bolgarije. Načrt dela predvideva številne velike in majhne naloge.

Podajmo si torej roko in skupaj stopimo na pot, za katero upam, da bo bolnikom prinesla nove možnosti diagnosticiranja, sledenja, zdravljenja, pa tudi rehabilitacije.

Prepričana sem namreč, da lahko le s sodelovanjem in razumevanjem, kako obsežno in zahtevno nalogo smo si zadali, uredimo celosten sistem zdravljenja redkih bolezni tako, da bo dosežen naš skupen cilj – zadovoljen pacient, ki je aktiven in enakovreden član družbe.

Milojka Kolar Celarc

ministrica za zdravje



Ob 1. nacionalni konferenci za redke bolezni 2015

Konferenčni center Brdo pri Kranju, 27. februar 2015

DAN ZA DNEM, Z ROKO V ROKI

V letu 2015 organiziramo 1. nacionalno konferenco ob dnevu redkih bolezni, ki bo 27. februarja 2015 v Kongresnem centru Brdo pri Kranju. Organizatorji srečanja so: Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije, Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije in Klinični inštitut za medicinsko genetiko UKC Ljubljana. Srečanje se organizira ob evropskem dnevu redkih bolezni, ki se ga obeležuje vsako leto 28. ali 29. februarja že od leta 2008 dalje. Podobna srečanja predstavnikov bolnikov z redkimi boleznimi in strokovnih sodelavcev na dan redkih bolezni poteka v večini držav, članic EU in nanj opozarja evropska organizacija za redke bolezni EURORDIS, katere člani smo tudi v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije.

V letih 2012, 2013 in 2014 smo v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije samostojno organizirali srečanje ob dnevu redkih bolezni in združili številna društva bolnikov, ki združujejo bolnike s redkimi boleznimi. Srečanja so se udeležili mnogi strokovnjaki s področja medicine, vladnih in nevladnih organizacij, farmacevtskih družb in medijev.

Geslo letošnjega Evropskega dneva Redkih bolezni je: DAN ZA DNEM, Z ROKO V ROKI. Samo na tak način, kot nam velewa letošnje geslo bomo 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 ponavadi 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 za 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 bolniki kot njihovi svojci v teku zdravljenja srečujejo.

Majda Slapar

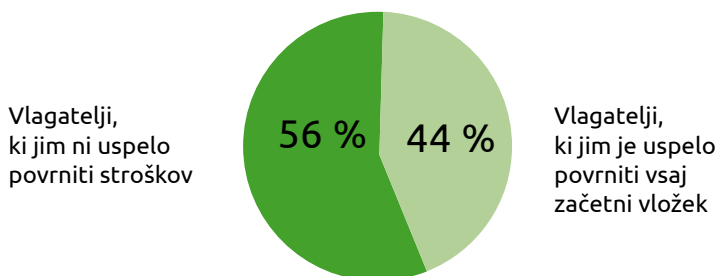
predsednica Društva bolnikov s krvnim boleznimi



Vrednost medicinskih inovacij

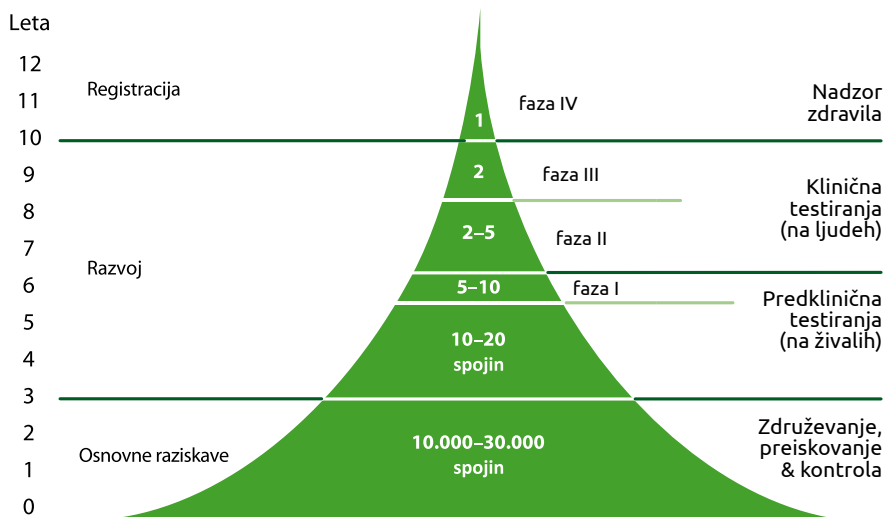
V veliko zadovoljstvo mi je, da lahko napišem nekaj besed za knjižico, ki bo izdana ob 1. nacionalni konferenci za redke bolezni.

Po štirih pionirskih letih organizacije Dneva redkih bolezni pod okriljem Društva za krvne bolezni in ostalih sodelujočih društev, so bolniki končno dobili svojo 1. nacionalno konferenco. To je velik korak k boljšemu in celovitemu obravnavanju in razumevanju redkih bolezni. Moramo se zavedati, da so redke bolezni take kot vse druge bolezni, le bolnikov je veliko manj in jih zato, žal, pogosto pozabimo ali zanemarimo. Tudi veliko farmacevtskih družb ni zainteresiranih za iskanje novih zdravil za redke bolezni, ker je zaradi majhnega števila bolnikov dohodek od prodaje bistveno manjši v primerjavi z dohodkom od prodaje zdravil za ostale bolezni.



Slika 1: V študiji, kjer je sodelovalo 180 biotehnoloških podjetij, je bilo ugotovljeno, da je manj kot polovici vlagateljev uspelo povrniti denar, ki so ga vložili.

V zadnjih desetih letih se je nekaj farmacevtskih družb specializiralo za zdravila za redke bolezni. S temi zdravili niso omogočile le daljšega preživetja bolnikov, ampak tudi izboljšanje kakovosti življenja, kar je zelo pomembno.



Slika 2: Piramida razvoja zdravila

Veliko bolnikov z redkimi boleznimi, kot na primer diseminirani plazmocitom in mielodisplastični sindrom, po zaslugi sodobnih zdravil spet lahko aktivno živi svoje življenje.

V Evropski uniji je bolezen opredeljena kot redka, kadar za njo zbolijo manj kot 5 od 10.000 prebivalcev. Ocenjujejo, da je v Evropi med 6.000 in 8.000 redkih bolezni. Pogosto so kronične, progresivne, degenerativne in življenjsko ogrožujoče.

Zato so medicinske inovacije veliko upanje za daljše življenje in boljše zdravje za vse.

Na podlagi znanja o mehanizmu bolezni na genetski in celični ravni razvijajo zdravila, ki zdravijo ali preprečujejo bolezni. Daljšo pričakovano življenjsko dobo in boljšo kakovost življenja lahko pripišemo medicinskim inovacijam.

Vir: Briggs A. Effective Use of Health Technology Assessment to Maximize Market Access: Start Early and Update Often. Oxford Outcomes (an ICON plc Company). Available at <http://www.iconplc.com/icon-files/insight-newsletter/June11/effective.html>. Accessed 11/16/12.



OD LETA 2006 JE CELGENE USTVARIL VEČ KOT 1.600 DELOVNIH MEST V REGIJI

Slika 3: Zaposlovanje v farmacevtski industriji

Družbe, kot je Celgene, nadaljujejo z drznimi in inovativnimi koraki z razvojem novih zdraviljenj za bolnike. Celgene je v letu 2012 vložil 30% svojih prihodkov v raziskave, kar je dvakrat več od povprečnega vlaganja v farmacevtski industriji.

Julijan Naskov, dr. med.

direktor Celgene International Holding Corporation,
Podružnica v Sloveniji

Celovit sistem zdravstvenega varstva za bolnike z redkimi boleznimi: izkušnje regije Veneto (Italija)

Redke bolezni predstavljajo velik izziv z vidika oskrbe pacientov, ki vključuje različne zdravstvene delavce, tako iz visoko specializiranih referenčnih centrov, kot tudi v okviru primarnega zdravstvenega varstva in drugih storitev / inštitucij. Združenja bolnikov imajo pri spodbujanju specifičnih javnozdravstvenih politik, povezanih z bolniki z redkimi boleznimi, ključno vlogo. Dodatno je v okviru kompleksne oskrbe teh bolnikov, veliko pozornosti namenjene tudi razvoju informacijskih sistemov, ki so pomembni iz večih vidikov. Poleg tega, da omogočajo zbiranje prej razpršenih podatkov na enem mestu, predstavljajo tudi pomembno raziskovalno orodje. Zaradi raznolikosti nabora podatkov namreč spodbujajo sodelovanje med vsemi različnimi zdravstvenimi strokovnjaki, ki sodelujejo pri oskrbi bolnikov. Predstavljena bo izkušnja regije Veneto (4.9 mio prebivalcev, severovzhodna Italija), kjer so že od leta 2002 postavljene specifične zdravstvene politike na področju redkih bolezni. Vzpostavljen je bil spletni sistem, ki združuje lastnosti registra prebivalstva, uporabne za zbiranje epidemioloških podatkov, ter lastnosti kliničnega registra, kjer se zbirajo podatki, pomembne za proces kliničnega odločanja. Obstoječi register posledično ni le nabor podatkov, vendar, zaradi vseh vključenih informacij, omogoča tudi pomoč pri individualiziranem procesu kliničnega odločanja. Predpostavljamo, da to je opredelitev mreže referenčnih centrov, na osnovi preglednega in objektivnega postopka, ki so sposobni za diagnostiko in oskrbo skupin bolnikov z redkimi boleznimi, v skladu z njihovimi potrebami zdravstvenega varstva. V tem kontekstu predstavlja informacijski sistem orodje, ki je osnova za povezavo med izbranimi centri za redke bolezni, drugimi bolnišnicami in storitvami, ki so vse skupaj potrebne za ustrezne zdravstvene in družbene potrebe bolnikov z redkimi boleznimi. Informacijski sistem, razvit v regiji Veneto, omogoča opredelitev in potrditev diagnoze, potrdilo



o upravičenosti do dodatkov in registracijo bolnikov z redkimi boleznimi, ki so nadalje sledeni v ustreznih referenčnih centrih. Sistem je zasnovan tako, da v ustvarjen elektronski klinični zapis bolnika lahko dostopajo in ga izpolnjujejo vsi različni strokovnjaki, ki so udeleženi v oskrbi bolnika. Na tak način je omogočena visoka stopnja standardizacije klinične prakse. Informacijski sistem se je postopoma razširil z uporabo modularnega pristopa tudi v druge regije Italije (Trentino Alto-Adige, Emilia-Romagna, Liguria, Puglia, Campania, Umbria in Sardinia). Trenutno sistem uporablja 5372 uporabnikov, ki nudijo 927 različnih storitev, registriranih pa je že skoraj 89.000 bolnikov z redkimi boleznimi.

Poleg tega, da je sistem ključen za vodenje bolnikov, je tudi močno orodje za izboljšanje znanja in hkrati spremljanje dejanskega izvajanja regionalnih zdravstvenih politik in zdravstvenih storitev v danem trenutku.

Podatki, ki izhajajo iz tega zdravstvenega informacijskega sistema, nam omogočajo celovit vpogled in napredek znanja na področju redkih bolezni. Zdravniki v strokovnih centrih so ponavadi dobro seznanjeni z zbiranjem podatkov o kliničnih simptomih, znakih in predpisanih zdravljenjih, medtem ko jim je manj poznano zbiranje informacij, povezanih z drugimi področji, kot so invalidnost, rehabilitacijski programi, samostojnost, raven socialne vključenosti, učenje, delovne sposobnosti, itd. Pomanjkljivo znanje slednjih vidikov redkih bolezni, se odlikava tudi v majhnem interesu za raziskave na področju teh vprašanj.

prof. Paola Facchin

Università degli Studi di Padova, Italija

Evropske pobude na področju redkih bolezni

Uvod

Svet Evropske skupnosti (EU) je leta 2009 obvezal države članice k usmerjeni in organizirani obravnavi redkih bolezni (RB)(1). Razlogov za priporočilo je mnogo, temeljni pa so gotovo hitro naraščanje števila novo prepoznanih in opredeljenih RB, vedno večje skupno število bolnikov in razpoložljivost pogosto dragih novih zdravil za RB.

RB je v Evropi opredeljena s prevalenco 5 bolnikov na 10000 oseb. Ocena, da trenutno poznamo več kot 6000 RB ni pretirana, saj je glede na podatke medmrežja Orphanet letno prijavljenih več kot 200 na novo odkritih ali opredeljenih redkih bolezni (2). Velik tehnološki napredek v encimski, genetski, biokemični in slikovni diagnostiki je omogočil, da so skupine bolnikov z navidez podobnimi kliničnimi stanji (npr. velika skupina bolnikov z diagnozo cerebralne paralize) postopoma razdeljene na številne podskupine z vzročno povsem različno etiologijo.

Čeprav so posamezne bolezni redke, pa je skupno število bolnikov z RB vedno večje in je ocenjeno na 30 milijonov bolnikov v EU, skupaj z bolniki v Združenih državah Amerike (ZDA) pa na preko 55 milijonov. Tako veliko število bolnikov seveda postavi skupino redkih bolezni na povsem drugačno mesto v medicinski oskrbi.

Odbor strokovnjakov za redke bolezni EU (European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD) je leta 2010 nadomestil Evropsko delovno skupino za redke bolezni (European Commission's Rare Diseases Task Force – RDTF), ki je delovala med leti 2004 in 2009. Leta 2014 ga je nadomestila Skupina strokovnjakov za redke bolezni evropske komisije (European Commission Expert Group on Rare Disease – CEGoRD), ki sedaj deluje kot posvetovalni organ evropske komisije na področju RB (3). Sestavljajo jo uradno imenovani predstavniki vsake države članice, predstavniki organizacij (npr. organizacij pacientov, farmacevtskih združenj, pediatričnih združenj, ORPHANET ...) in neodvisni strokovnjaki, ki delujejo na področju RB. Cilj skupine je svetovanje pri oblikovanju, uresničevanju,



izboljševanju, ocenjevanju in monitoriranju vseh dejavnosti na področju RB, ki se izvajajo v okviru EU. Sestava skupine naj bi spodbujala k prenosu pobud in uresničevanju programov na raven držav članic. Omogoča mednarodno sodelovanje in izmenjavo izkušenj med članicami in vsemi sodelujočimi skupinami. Vsakoletna srečanja z dobro načrtovanimi programi obravnave različnih vidikov uresničevanja priporočila Sveta EU za RB pomagajo pri vsklajevanju različnih dejavnosti v državah članicah in razširjanju zavedanja o aktivnostih na tem področju.

Priporočila Sveta EU so državam članicam narekovala oblikovanje nacionalnih načrtov za RB, ki ga je leta 2012 sprejela tudi Slovenija (4). V njem se je obvezala, da bo do leta 2020 poskušala uresničiti več pomembnih ciljev za izboljšanje obravnave bolnikov. Naloge in cilji evropske pobude so v tem prispevku na kratko predstavljeni v nekaj temeljnih programih delovanja na področju RB.

Opredelitev, kodifikacija in popisovanje redkih bolezni

Klasifikacija bolezni WHO v sistemu ICD10 ali 9 se uporablja v večini držav članic, samo Velika Britanija uporablja SNOMED-CT (5, 6). V tem sistemu ima le majhen delež RB svojo specifično kodo: 466 bolezni v ICD10 in 2883 v SNOMED-CT od skupno skoraj 7000, ki potrebujejo kodiranje. Nekatere države so že same prilagodile ICD10 z razširitvami sistema za posebne potrebe RB (npr. ICD-10 GM (German Modification) v Nemčiji ali ICD-10 FM v Franciji), tako da trenutno kar 13 držav članic uporablja različne prilagojene sisteme kodiranja. Prilagoditve kodiranja so eden glavnih ciljev v mnogih nacionalnih načrtih. Ena od možnosti je, da bi elektronski sistemi uporabnika ob navedbi imena redke bolezni spontano vodili v izbiro Orphacode številke, ki bi bila dodana diagnozi. Nekateri sistemi že sedaj v ta namen uporabljajo kodo OMIM. V obravnavi je tudi že nova verzija ICD11, ki bo vsebovala tudi kode za večino redkih bolezni, vendar bo tehnična implementacija dolgotrajna, predvsem pa s pomembnimi dodatnimi finančnimi obremenitvami, kar ne obeta hitrih in enostavnih rešitev. Upoštevati je potrebno, da v mnogih državah kodiranje predstavlja glavni vir statistične obdelave podatkov, ponekod ima vzporedno pomembne finančne razsežnosti in tudi vlogo registriranja pacientov v načrtovanju prihodnjih dejavnosti v zdravstvu. Slovenija v Načrtu dela za redke bolezni

predvideva izboljšanje kodiranja RB, kar bi zelo olajšalo vzpostavljanje registrov bolnikov, vendar brez finančne in tehnične podpore državnih ustanov in zavarovalnic to ne bo uresničljivo.

Ustrezno kodiranje je pomemben vir za oblikovanje registrov bolnikov z RB (7). Vzpostavitev nacionalnih in mednarodnih registrov bolnikov za posamezno bolezen ali skupino bolezni je ključnega pomena v vseh dejavnostih usmerjenih v RB. Harmonizacija zbiranja mednarodnih podatkov v vnaprej določenem minimalnem obsegu bi omogočala oblikovanje biobank in s tem pomagala k zadostnemu številu bolnikov za načrtovanje raziskav RB. V mnogih primerih je majhno število bolnikov razlog za nerandomizirane, nekontrolirane študije v postopkih pridobivanja avtorizacije za zdravlila sirote, kar povzroča včasih manj strokovno utemeljene odločitve o zdravlilu v želji pomagati bolnikom.

V registre naj bi poleg strokovnjakov prispevali del podatkov tudi pacienti sami in sodelovali v nekaterih vidikih upravljanja registra, ki je lahko tudi pomemben del krepitve delovanja skupnosti bolnikov.

V Sloveniji je dobro organiziran register raka, prav tako je nekaj ustrezno vodenih registrov redkih bolezni (hemofilija, cistična fibroza ...), v celoti pa bo potrebno vložiti organizacijski napor za izboljšanje nabora podatkov v nacionalni register za RB, kot je tudi opredeljeno v slovenskem načrtu dela.

Presejalni testi

Zakaj v Sloveniji presejamo novorojence le za dve bolezni, v Avstriji pa za 25 različnih bolezni? Čeprav imamo na razpolago enako laboratorijsko tehnologijo, s katero avstrijske novorojence testirajo za 20 prirojenih redkih presnovnih bolezni, pobude v zadnjih letih niso bile dovolj, da bi se v Sloveniji našla finančna sredstva za razširitev programa presejanja. Avstrijska statistika presejanja kaže, da je pogostnost testiranih prirojenih presnovnih bolezni 1/3000 novorojencev, kar ni zanemarljivo število bolnih otrok, ki potrebujejo zdravljenje po rojstvu.

V Veliki Britaniji so se odločili za večjo pilotno študijo razširjenega presejanja za dodatnih 5 bolezni, ki bo natančno ocenila ustreznosti laboratorijske metode, ekonomske dejavnike, rezultate zdravljenja in sledenja odkritih bolnikov, razpoložljivost strokovnega osebja ter kakovost celotnega procesa. Šele na osnovi teh rezultatov bo podana odločitev razširitve



testov. V Sloveniji vloga za pilotno študijo ni dobila finančne podpore.

V zadnjih letih EU vodi projekt evaluacije neonatalnega presejanja s ciljem, da bi se strnile vse izkušnje, ocenilo trenutno stanje v presejanju v državah članicah in bi se izoblikovala priporočila postopkov in obsega presejanja za celotno področje EU. S poenotenjem postopkov in natančnim sledenjem vseh ugotovljenih bolnikov, bi lahko uspešno ocenili strokovno vrednost in stroške projekta razširjenega neonatalnega presejanja (8, 9). V prihodnosti se bo potrebno podobno opredeliti tudi glede genetskega presejanja novorojencev (kar pomeni lahko tudi vzporedno odkrivanje bolezni pri materi, odkrivanje prenašalcev genetskih bolezni).

Strokovni (referenčni) centri in evropska referenčna mreža za redke bolezni

Z direktivo 2011/24/EU evropskega sveta o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu (10) se je pospešil proces vzpostavljanja nacionalnih strokovnih (referenčnih) centrov v državah članicah, ki se bodo združevali v evropske referenčne mreže (delegirani sklep komisije 2014/286/EU in izvedbeni sklep 2014/287/EU). Sprva naj bi razpis omogočil prijavo izvajalcev zdravstvenega varstva na nacionalni ravni, ti bi bili nato izbrani po jasno vnaprej določenih kriterijih s preglednim postopkom za Strokovne centre v okviru države članice in bi se nato prijavi v eno od evropskih referenčnih mrež redkih bolezni. Vsako vlogo za mreže (najmanj 10 izvajalcev iz 8 držav članic) in strokovne centre, ki bodo kandidirali, bi nato po predpisanih merilih ocenil neodvisni organ za ocenjevanje, ki bi ga imenovala Evropska komisija. Člani odobrene mreže bi prejeli logotip »evropska referenčna mreža«, vsaka mreža bo imela tudi svojega koordinatorja. Kakovost dela evropskih referenčnih mrež se bo nato vrednotila vsakih 5 let s poročilom o samovrednotenju in revizijo na kraju samem. Ker so nekatere bolezni zelo redke in število izvajalcev za mrežo ne bi bilo zadostno, bi se združevale sorodne redke bolezni in stanja v t.i. tematske mreže. Mreže bodo lahko zajemale tudi laboratorije, radiološke storitve in storitve nuklearne medicine.

Cilji evropskih referenčnih mrež so številni. Kot visoko specializirane ustanove bodo mreže omogočale visoko kakovostno, dostopno in stroškovno učinkovito zdravstveno varstvo na področjih, kjer primanjkuje strokovnega znanja, saj bo uporaba virov boljša, strokovno znanje se bo

intenzivneje razširjalo in spodbujale se bodo najboljše prakse diagnostike in zdravljenja v vseh centrih mreže. Strokovni centri bodo v povezavi s primarno zdravstveno mrežo koordinirali multidisciplinarni pristop k bolnikom z redkimi boleznimi vključno s terapevtskimi, rehabilitacijskimi in paliativnimi postopki, kar bo razvidno tudi v kazalnikih kakovosti oskrbe. Ob tem bodo v delovanje centrov in mreže vključeni pacienti in njihove organizacije, delovanje mrež pa bo s celostno obravnavo prilagojeno etičnim in kulturnim posebnostim s ciljem čim bolj zmanjšati diskriminacijo in stigmatizacijo bolnikov z redkimi boleznimi. V Sloveniji že poteka postopek opredelitve kriterijev za imenovanje strokovnih centrov za področje RB, saj naj bi konec leta 2015 nacionalni Strokovni centri že dobili poziv za prijavo v evropske referenčne mreže za RB.

Raziskovanje na področju redkih bolezni in zdravila sirote

Redke bolezni z majhnim številom bolnikov in zelo raznolikimi patofiziološkimi procesi zahtevajo mednarodno sodelovanje v raziskovanju mehanizmov bolezni, diagnostike in zdravljenja. S tem namenom sta Evropska komisija in ameriški Nacionalni inštitut za zdravje (NIH) leta 2011 ustanovila Mednarodni raziskovalni konzorcij za redke bolezni (International Rare Diseases Research Consortium – IRDiRC). Konzorcij naj bi v raziskovalnih prizadevanjih združil strokovnjake, farmacevtsko industrijo in bolnike, ki jih v mnogih aktivnostih predstavlja EURORDIS kot nevladna mednarodna organizacija bolnikov z redkimi boleznimi, v kateri je vključenih čez 500 združenj bolnikov iz preko 50 držav in »pokrivajo« preko 4000 različnih bolezni (11). Sodelovanje med znanstveniki in industrijo naj bi pomembno pospešilo procese odkrivanja informacij iz genoma, transkriptoma in metaboloma pri redkih boleznih, kar bi posredno vodilo k boljši diagnostiki, razumevanju presnovnih poti in hitrejšemu načrtovanju uspešnega zdravljenja. Eden od pomembnih dveh ciljev IRDiRC je uvedba 200 novih zdravil za redke bolezni in uspešna postavitve diagnoze za večino redkih bolezni do leta 2020. V letu 2014 se je številka ustavila pri 137 novih zdravilih, ob tem pa štejejo tudi t.i. »preusmerjena zdravila«, kjer v že znani terapevtski substanci odkrijejo učinkovitost pri zdravljenju povsem druge, tokrat redke bolezni. Nekatera teh zdravil so registrirana le za podskupine bolnikov z določeno boleznijo.



Pomemben delež raziskovanja na področju RB je bil financiran preko programov FP6 in FP7 (Sixth and Seventh Framework Programme od leta 2002 do 2013), sedaj pa ga pokriva Horizon 2020 (12) kot največji evropski raziskovalni in inovacijski projekt. Pomembna raziskovanja na področju RB potekajo tudi pod okriljem evropske iniciative E-Rare in EuroGenTest.

Informiranje o redkih boleznih

Naraščujoče, hitro spreminjajoče in vedno manj pregledno znanje o RD je spodbudilo nastanek računalniško podprte baze podatkov ORPHANET, ki se je od leta 1997 razvila v eno največjih in najpogosteje uporabljenih zbirk sodobnega medicinskega znanja o RB (13). Elektronska zbirka združuje tako strokovno enciklopedično znanje kot tudi del za laično javnost in bolnike, skupaj s podatki o razpoložljivosti laboratorijskih diagnostičnih zmogljivosti za RB v Evropi in širše. Podatkovna zbirka je neomejeno odprta za javno uporabo, kar je glede na obseg informacij in sodobne trende že redkost, s tem pa ostaja zvesta svojemu namenu: bolnikom, medicinskemu osebju in vsej javnosti omogočiti celovito informacijo in širiti zavedanje o prisotnosti RB.

Čeprav je del informacij o redkih boleznih tudi v slovenskem jeziku, saj so evropski dokumenti praviloma prevedeni v vse jezike EU (14), pa je vendar dosegljivih strokovnih informacij o RB v slovenskem prostoru premalo. ORPHANET je v osnovni obliki dosegljiv v 7 evropskih jezikih, v slovenskem pa imamo le vstopno stran. Informacijska točka o RB v Sloveniji in vzpostavitev Nacionalnega centra za redke bolezni bi morala biti med prvimi cilji uresničevanja Načrta dela na področju RB.

Socialni vidiki življenja z redko boleznijo

EUCERD in EURORDIS sodelujeta v izobraževanju in usmerjanju socialnih služb v skrbi za ljudi z redkimi boleznimi (15, 16). Večinoma ljudje z redkimi boleznimi niso obravnavani s strani specializiranih socialnih služb. Prizadevanja so usmerjena v prilagoditev obstoječih storitev za raznolike potrebe in stopnje invalidnosti te skupine bolnikov. Ob imenovanju strokovnih centrov za redke bolezni bo organiziranost socialne oskrbe bolnikov eden od kriterijev, s tem pa bo tudi specializiranost oskrbe v teh

centrih lahko večja. Cilj dela z bolniki je spodbujanje njihove avtonomije, mobilnosti in kvalitete življenja, obenem pa doseči čim večjo integracijo v okolje. Zdravstvena oskrba je v zadnjih desetletjih podaljšala življenjsko dobo za mnoge bolnike z RB, kar postavlja storitve socialnih služb še višje na lestvici prednostnih nalog v obravnavi bolnikov z RB. Ekonomska kriza zadnjih let je omejila finančne možnosti in zmanjšala zaposljivost ljudi, ki ne morejo biti konkurenčni na trgu delovne sile, kar je zmanjšalo že tako omejene možnosti za ljudi z redkimi boleznimi.

Države članice so spodbujene, da bi omogočile več oblik oskrbe: Centre za kratkotrajno nadomestno oskrbo (ko skrb doma začasno ni mogoča), občasne organizirane skupinske aktivnosti (letovanja, izleti ...), varovane hiše (z ustrezno pomočjo osebja in obenem čim večjo avtonomijo bolnika), dnevni centri (npr. v Strokovnih centrih z možnostjo informiranja, izobraževanja, dnevno podporno terapijo, psihološkim svetovanjem in paliativnim svetovanjem), možnost individualne obravnave v zapletenih primerih s kombinacijo vseh navedenih storitev (kompleksna timska obravnava). Zelo pomemben del te obravnave je izobraževanje osebja, ki sodeluje na vseh ravneh socialne oskrbe in ustrezen organizacijski model s kontinuiteto dela.

Zaključek

Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji (4) vsebuje vse opisane segmente. Sprejetje učinkovitega akcijskega načrta pa kot vedno zavira odsotnost finančnih sredstev. Pomemben del spodbude v izvajanju načrta so organizacije bolnikov z RB in bolniki sami, ki so na nekaterih področjih zelo uspešni. Izkušnje EURORDIS učijo, da je mnogokrat prav iniciativa bolnikov ključna v premikih na področju RB.

mag. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.

UKC – Pediatrična klinika, Klinični odd. za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni,
Bohoričeva 20, Ljubljana



Spletne strani z dokumenti:

1. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
2. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
3. http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm
4. http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrociu_redkih_bolezni.pdf
5. http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_ICD10_coding_rules.pdf
6. <http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2014/05/2014OrphacodeReport.pdf>
7. <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
8. http://ec.europa.eu/chafea/documents/news/Executive_Report_to_EC_20120108_FINALE.pdf
9. http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/screening/index_en.htm
10. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:sl:PDF>
11. <http://www.eurordis.org/>
12. <http://www.irdirc.org/?p=2271>
13. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
14. http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_sl.htm
15. <http://www.eurordis.org/sites/default/files/EJA-WP6-Guiding-Principles-Specialised-Social-Services.pdf>
16. http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/03/EJA_Specialised_Social_Services_Paper.pdf

Mednarodni referenčni portal Orphanet v Sloveniji

Orphanet je mednarodni referenčni portal za informacije o redkih boleznih in zdravilih sirotah, namenjen vsem zainteresiranim uporabnikom. Vodi ga Evropski konzorcij, v katerega je vključenih okoli 40 držav. Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana, zastopa Slovenijo, ki je del rastočega konzorcija Orphanet sedaj že deveto leto.

Cilj Orphaneta je izboljšanje diagnostike, oskrbe in zdravljenja bolnikov z redkimi boleznimi. Portal ponuja več prosto dostopnih storitev, med drugim enciklopedijo in klasifikacijo redkih bolezni, inventar zdravil sirot (orphan drugs), 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. Del portala je tudi orodje pomoč-pri-diagnozi, ki uporabnikom omogoča iskanje po znakih in simptomih. Redno izhaja štirinajstdevnik Orphanews, ki objavlja pregled znanstvenega in političnega dogajanja na področju redkih bolezni in zdravil sirot.

Pomemben cilj slovenske projektne skupine je prikazati stanje v Sloveniji ter posodobiti vse zbirke podatkov Orphaneta, tako specialističnih klinik, diagnostičnih laboratorijev, raziskovalnih projektov, kot tudi združenj bolnikov za področje redkih bolezni v Sloveniji.

doc. dr. Luca Lovrečić, dr. med., univ. dipl. biol.

Klinični inštitut za medicinsko genetiko
Univerzitetni klinični center Ljubljana
e-mail: lucalovrecic@gmail.com



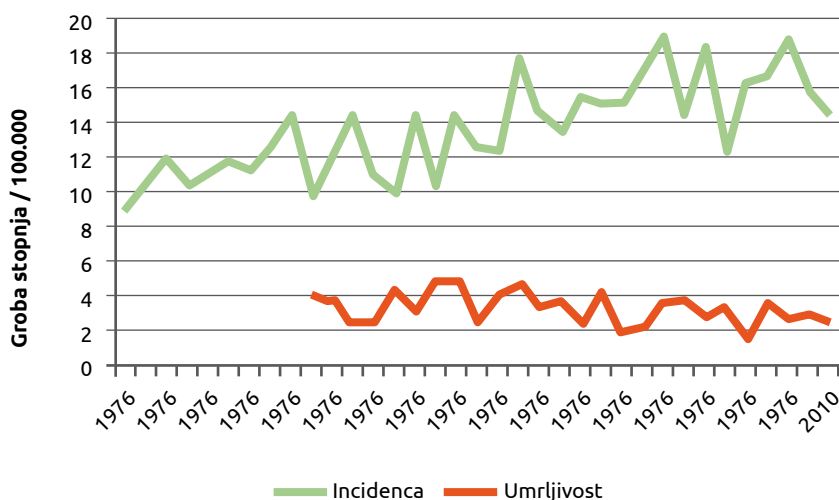
Rak pri otroku – redka bolezen

Definicije pojma redka bolezen se po svetu razlikujejo. Nekatere definicije se strogo omejujejo na pogostnost pojavljanja neke bolezni v populaciji, med tem ko druge poleg tega zaobsegajo še dodatne opredelitve, kot so teža bolezni in dostopnost terapevtskih možnosti. Med tem ko v EU velja za redko bolezen, ki je bodisi življenje ogrožujoča ali pa povzroča kronično okvaro in prizadane manj kot enega bolnika na 2000 prebivalcev, v ZDA in na Japonskem definicija obsega samo kvantitativno komponento (1 na 1500 oz 2500 prebivalcev brez kvalitativne opredelitve bolezenskega stanja). Klasifikacija bolezni pa se nadalje v nekaterih primerih nanaša tudi na posebne populacije. Tako so na primer vse oblike raka pri otrocih prav zaprav v okvirih, za katere velja definicija redke bolezni, čeprav so nekatere vrste raka v odrasli populaciji mnogo bolj pogoste.

Pri tem je potrebno upoštevati, da govorimo o zelo heterogeni strukturi bolezni, med katerimi najdemo načeloma vse vrste rakov, ki jih sicer srečujemo pri odraslih, kljub temu pa prevladujejo vrste rakov, ki so značilne za otroško populacijo. Akutna levkemija je najpogostejša maligna neoplazma otroške dobe, sledijo ji možganski tumorji, tem pa po pogostosti sledijo limfomi z 10–13 % novo odkritih rakavih bolezni v tem starostnem obdobju. Za otroško populacijo značilne vrste rakov kot so nevroblastom, osteosarkom, rabdomiosarkomi, nefroblastom, retinoblastom, Ewingov sarkom, hepatoblastom ipd. so redke in letno število bolnikov ne presega števila prstov ene roke za vsako posamezno entiteto.

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. Ocenjujejo, da je incidenca raka pri osebah, mlajših od 19 let v razvitem svetu okrog 165/1.000.000, v Sloveniji je bilo v letih 2006–2010 odkritih med 60 in 70 novih primerov letno. V zadnjih trideset letih je bil v svetu zabeležen blag porast incidenčne stopnje; v Združenih državah Amerike (ZDA) se je povečala z 129/1.000.000 v letu 1975 na 172/1.000.000 v letu

2005, hkrati pa se je umrljivost zmanjšala z 51 na 27/ 1.000.000 (1). Tudi v Sloveniji se je incidenčna stopnja v obdobju 1975–2010 povečala s 97 na 145/1.000.000, umrljivostna pa zmanjšala z 41 leta 1985 na 25/1.000.000 leta 2010.



Zdravljenje raka pri otrocih je načeloma kompleksno in multidisciplinarno in je ravno zaradi potrebe po specialnih znanjih načeloma organizirano tako, da se otroci z rakom obravnavajo v posebej specializiranih centrih. Glede tega obstajajo med evropskimi državami sicer nekoliko različne organizacijske rešitve, predvsem problematična je organizacije oskrbe adolescentov, ki so zboleli za rakom.

Zaradi redkosti bolezni, specifičnih diagnostičnih in terapevtskih postopkov in ne nazadnje zaradi specifične obravnave po zaključenem zdravljenju je obravnava otrok v Sloveniji že več desetletij centralizirana na en sam otroški onkološki center, v katerem pa sodelujejo strokovnjaki iz različnih ustanov (Pediatrična klinika v Ljubljani, UKC Ljubljana, Onkološki inštitut, Inštituti medicinske fakultete v Ljubljani, Zavod za rehabilitacijo invalidov, itd.).

Napredek v uspešnosti zdravljenja otrok z rakom je v veliki meri posledica mednarodnega kolaborativnega dela v obliki randomiziranih raziskav



t.i. faze III. Le te so običajno tako imenovane akademske raziskave v katerih s preučuje učinke sicer patentiranih zdravil, vendar v teh primerih uporabljenih izven njihovega indikacijskega območja. Zaradi redkosti bolezni v otroškem obdobju za ta zdravila namreč proizvajalci iz različnih vzrokov ne opravijo študij na podlagi katerih, bi lahko vložili vlogo za formalno odobritev. Trenutna evropska zakonodaja je v veliki meri ogrozila nadaljnji razvoj na tem področju, saj je vnesla neproporcionalno velike birokratske ovire za izvedbo akademskih raziskav, predvsem v kontekstu multicentričnega in multinacionalnega sodelovanja. Aprila 2014 je bila v Evropskem parlamentu sprejeta nova verzija dokumenta ki ureja področje kliničnih raziskav na ljudeh. Zaenkrat je še prezgodaj za oceno če se bo posledično sprostila birokratska zavora in bodo ponovno vzpostavljeni pogoji za nemoteno mednarodno sodelovanje na področju otroške onkologije.

prof. dr. Janez Jazbec, dr. med.

Klinični oddelek za hemato-onkologijo, Pedatrična Klinika, UKC Ljubljana

Poraba zdravil za redke bolezni

Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije financira zdravila na tri načine: lekarnam zdravila, predpisana na recept, razvrščena na pozitivno in vmesno listo, bolnišnicam tako imenovana draga bolnišnična zdravila, razvrščena na seznam B, bolnišnicam in osnovnem zdravstvenem varstvu pa zdravila s seznama ampuliranih in drugih zdravil s seznama A. Tako raznovrstni pristopi omogočajo, da prejemajo bolniki zdravila čim bližje domu. Zato so ampulirana zdravila, ki si jih bolniki znajo aplicirati sami, razvrščena na recept, čeprav so nekatera med njimi izjemno draga. Zdravilo, ki ima več razvrstitev, se krije na več načinov, npr. v okviru bolnišničnih storitev (SPP) in ambulantno, odvisno od tega, če je bil bolnik sprejet v bolnišnično oskrbo ali pa je bil obravnavan ambulantno. V tabeli 1 je seznam vseh razvrščenih zdravil za zdravljenje redkih bolezni v Sloveniji in izdatki zanje. Tabela vsebuje le zdravila, ki imajo status zdravila za redke bolezni Evropske agencije za zdravila. Skupni izdatki zanje so v letu 2014 znašali 22.036.783 evrov in so se glede na predhodno leto zvišali za 15 %.

Tabela 1. Seznam razvrščenih zdravil za redke bolezni in izdatki zanje v letu 2014.

Lastniško ime	Splošno ime	Lista	Skupni izdatki	Izdatki OZZ
Adcetris	brentuksimab vedotin	B	99.887	99.887
Arzerra	ofatumumab	B	145.932	145.932
Carbaglu	karglutaminska kislina	P70	0	0
Cystadane	betain	P70	32.059	29.960
Dacogen	decitabin	B	5.675	5.675
Evoltra	klofarabin	B	65.451	65.451
Exjade	deferasiroks	P70	875.266	730.350
Firazyr	ikatibant	B, P70	33.399	31.544
Inovelon	rufinamid	P100	0	0



Lastniško ime	Splošno ime	Lista	Skupni izdatki	Izdatki OZZ
Jakavi	ruksolitinib	P100	1.589.748	1.589.749
Litak	kladribin	P100	0	0
Myozyme	aglukoizidaza alfa	B	612.597	503.009
Naglazyme	galsulfaza	B	459.220	459.220
Nexavar	sorafenib	P100	1.567.550	1.567.553
Nplate	romiplostim	P70	959.928	793.673
Revatio	sildenafil	V	673.624	150.256
Revlimid	lenalidomid	P100	4.724.744	4.724.747
Signifor	pasireotid	P70	86.479	60.535
Soliris	ekulizumab	B	1.802.449	1.622.204
Sprycel	dasatinib	P100	464.599	464.600
Tasigna	nilotinib	P100	1.919.274	1.919.276
Thalidomide Celgene	talidomid	P100	152.813	152.813
Tobi Podhaler	tobramicin	P70	170.872	156.500
Torisel	temsirolimus	B	239.167	239.167
Tracleer	bosentan	VC	1.379.340	623.362
Vidaza	azacitidin	B	1.269.818	1.232.281
Vyndaqel	tafamidis	P70	53.576	37.503
Volibris	ambrisentan	V	110.362	11.036
Votubia	everolimus	P100	1.409.701	1.409.701
Vpriv	velagluceraza alfa	A, B	527.608	422.086
Wilzin	cinkov acetat	P70	1.640	1.640
Yondelis	trabectedin	B	320.099	320.099
Zavesca	miglustat	P70	283.906	283.906
SKUPAJ			22.036.783	19.853.716

prim. Jurij Fürst, dr. med.

Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije
Miklošičeva c. 24
1507 Ljubljana

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

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

Pri pregledu zdravil za zdravljenje manj pogostih bolezni, ki so pridobila dovoljenja za promet v državah EU (seznam oktober 2014), ugotovimo, da smo jih pred tremi leti, od skupno 76 v Sloveniji uporabili 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 in prav tako leto 2014, ko so uvrstili 10 novih zdravil. V lanskem letu so od skupno 66 zdravil uvrstili 10 novih zdravil, od tega 2 s področja hemato-onkologije. V uporabo smo že razvrstili obe zdravili: siltuksimab za zdravljenje Castlemanove bolezni in obinutuzumab (študijsko zdravilo) za zdravljenje kronične limfocitne levkemije. Nekaterih zdravil sirot iz prejšnjih let, kot so busultinib in ponatinib za zdravljenje kronične mieloične levkemije ter pomalidomid za zdravljenje neodzivne bolezni ali ponovitve diseminiranega plazmocitoma smo že uporabili, vendar pa jih nismo uspeli uvrstiti. Slednje ugotovitve so pomembne, saj brez prizadevanj vseh nas za pocenitev do sedaj uporabljenih preizkušenih zdravil, ne bomo imeli dodatnega denarja za uvajanje novih učinkovitih zdravil.

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. fazo preizkušanja



novega zdravila pri naših bolnikih, v lanskem letu pri zdravlju obinutuzumab. 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 v strokovnih smernicah določimo 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 zagotovili 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

Obvladovanje redkih bolezni na področju hematologije

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«. 10. februarja 2015 je bilo po podatkih Orphaneta registrirano 471 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 hematookološke 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 zdravijo s tem zdravilom 3 bolniki.

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 kromosomoma 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 bolezni pogosto odkrijejo slučajno pri pregledu krvi. Kasneje pa imajo bolniki težave zaradi splošnega slabega počutja in povečane vrane. 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.

V primeru rezistence na ta zdravila zaradi mutacije t315i uporabljamo nov inhibitor tirozinske kinaze ponatinib. S tem zdravilom imamo v Sloveniji že prve izkušnje.

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 ruxotinibom. 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 napredovalem 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 smo

ga začeli uporabljati tudi pri nas. 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 napredovalem 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 neuspehu zdravljenja prihaja v poštev novo zdravilo – inhibitor Brutonove kinaze ibrutinib. Z zdravilom imamo že prve izkušnje. 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 zaključnem 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 krvavitav s koncentratu manjkajočega F VIII ali F IX, v zadnjih letih pa izvajamo tudi profilakso krvavitav 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 na 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 bolezní 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 benigni, 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 vranico. 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.

prim. Jožef Pretnar, dr. med.

specialist za notranje in krvne bolezni
KO za hematologijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana



Redke rakave bolezni

Povzetek

V zadnjih letih v Evropski zvezi (EZ) vse bolj poudarjajo vlogo in pomen redkih bolezni. Po veljavni definiciji mednje sodijo vse tiste bolezni, tudi raki, ki jih je največ 50/100.000 prebivalcev (prevalenca). Ne glede na vrsto redke bolezni se vsi bolniki srečujejo s podobnimi težavami, ki so posledica tega, da teh bolezni ni veliko. Redke rake težko in pozno diagnosticirajo, njihov nastanek in možnosti zdravljenja so slabo raziskani in zanje ni na voljo veliko vrst zdravljenja. Populacijske raziskave preživetja v Evropi poročajo v glavnem o slabšem preživetju, predvsem pri starejših in v področjih vzhodne Evrope, v zadnjih letih pa je prišlo do precejšnjega napredka pri zdravljenju nekaterih redkih rakov.

Za oceno bremena redkih rakov je primernejša mera incidenca kot prevalenca, saj nekateri bolniki ozdravijo in je po začetnem zdravljenju njihova specifična obravnava zaključena. Seznam redkih rakov so pripravili strokovnjaki, kliniki, epidemiologi, patologi, hematologi, predstavniki strokovnih organizacij in organizacij bolnikov, združeni v posebnem projektu Evropske zveze, poimenovanem RARECARE. V okviru tega projekta so se najprej zedinili, da za redke rake veljajo tisti, katerih groba incidenčna stopnja je manjša od 6/100.000 prebivalcev. Na tej osnovi so izdelali seznam redkih rakov in iz podatkov, ki jih je posredovalo 89 evropskih populacijskih registrov raka iz 21 držav ocenili njihovo incidenčno stopnjo v EZ v obdobju 1995–2002, izračunali pričakovano število novih in prevalenčnih primerov v letu 2008 in ocenili 5-letno relativno preživetje bolnikov, diagnosticiranih v letih 1995–1999. V prispevku so ti podatki prikazani za rake, ki jih obravnavamo na tokratnem seminarju; dodana je povprečna incidenca in groba incidenčna stopnja v Sloveniji v letih 2004–2008.

Uvod

V zadnjih letih v Evropski zvezi (EZ) vse bolj poudarjajo vlogo in pomen redkih bolezni. Po veljavni definiciji mednje sodijo vse tiste bolezni, tudi raki, ki jih je največ 50/100.000 prebivalcev (prevalenca) (1). Ne glede na vrsto redke bolezni se vsi bolniki srečujejo s podobnimi težavami, ki so

posledica tega, da teh bolezni ni veliko. Redke rake težko in pozno diagnosticirajo, njihov nastanek in možnosti zdravljenja so slabo raziskani in zanje ni na voljo veliko vrst zdravljenja (2).

Redki raki so izziv za klinično prakso. Ker imajo zdravniki in patologi z njimi premalo izkušenj, postavijo diagnozo teh bolezni pogosto zelo pozno, zdravljenje pa ni najprimernejše. Izid bolezni bi bilo mogoče izboljšati z vzpostavitvijo posebnih mrežij ali centrov odličnosti (3). Bolnikom večinoma ni na voljo dovolj informacij o tem, kakšne so možnosti zdravljenja in kje je dostopno najboljše zdravljenje.

Ker je število bolnikov majhno, je klinične raziskave težko izpeljati. Tako je težko potrditi učinkovitost posameznih zdravljenj in uporabljati z dokazi podprte načine. Pri nekaterih redkih rakih se je mogoče opreti le na posamezna klinična poročila ali na izsledke majhnih retrospektivnih serij, pri katerih pa je pogosta pristranost pri izboru, zato so ti rezultati premalo zanesljivi za kakršnekoli trdne zaključke.

Populacijske raziskave preživetja v Evropi poročajo v glavnem o slabšem preživetju, predvsem pri starejših in v področjih vzhodne Evrope (4).

Kljub tem težavam je v zadnjih letih prišlo do precejšnjega napredka pri zdravljenju nekaterih redkih rakov. Otroška limfatična levkemija, ki je bila do sedemdesetih let prejšnjega stoletja praktično neozdravljiva, je danes ozdravljiva v 80 % ali več (5). Pri odraslih z gastrointestinalnimi stromalnimi sarkomi (GIST) se je preživetje povečalo s 30 na 75 % (6). Zdravljenje ploščatoceličnega karcinoma zadnjika je uspešnejše, od kar so v osemdesetih letih začeli za zdravljenje uporabljati fluorouracil in obsevanje (7).

Za učinkovitejše in bolj kakovostno obvladovanje redkih rakov je najprej treba jasno opredeliti, katere rakave bolezni sodijo v to skupino, kako pogoste so in kakšen je njihov izid.

Definicija redkih rakov

Kot že omenjeno, je v EZ tudi za redke rake, podobno kot za vse redke bolezni, veljala definicija, ki temelji na prevalenci in za redke opredeljuje tiste, ki jih je največ 50/100.000 prebivalcev. Pri raku pa prevalenca ni najprimernejše merilo za breme bolezni, saj zdravljenje ni ves čas trajanja bolezni enako, pač pa je praviloma omejeno na začetek bolezni: začne se z operacijo, ki ji lahko sledi obsevanje in/ali sistemsko zdravljenje, vse to pa se dogaja v določenem in omejenem časovnem intervalu. Tako so zmogljivosti, ki so



potrebne za zdravljenje, sorazmerne s številom novih primerov, torej incidenca in ne s skupnim številom vseh bolnikov ne glede na čas diagnoze, kar predstavlja prevalenca. Nekateri bolniki ozdravijo in je po začetnem zdravljenju njihova specifična obravnava zaključena. Zato je za oceno bremena redkih rakov primernejša mera incidenca. Prevalenca je odvisna od dveh, časovno odvisnih značilnosti, ki sta neodvisni druga od druge: od incidence in od preživetja. Če bi pri redkih rakih za prag uporabljali prevalenco, bi se pri nekaterih pogostih rakih s slabo prognozo (npr. pljuč, trebušne slinivke ali želodca) izkazalo, da jih je treba v skladu z definicijo na osnovi prevalence umestiti med redke, saj je med prebivalstvom zelo malo preživelih. Po drugi strani pa bi za pogoste proglasili nekatere rake, ki so po incidenci dejansko redki, imajo pa zelo dobro preživetje (npr. rak mod).

Incidenca je kot mera za redkost rakov pomembna iz več vidikov:

- incidenca rakov se spreminja na bolj predvidljiv način kot prevalenca in je bolj tesno povezana z dejavniki tveganja;
- incidenca je neposredna mera bremena bolezni, ki ga nalaga potreba po prvem zdravljenju;
- incidenca kaže število bolnikov, ki se lahko udeležijo kliničnih raziskav.

Ne glede na to pa zaenkrat uradno velja opredelitev na osnovi prevalence, kar je npr. pomembno zaradi definicije zdravil-sirot, za katere veljajo posebna pravila.

Seznam redkih rakov in ocena njihovega breme v Evropski zvezi

Seznam redkih rakov so pripravili strokovnjaki, kliniki, epidemiologi, patologi, hematologi, predstavniki strokovnih organizacij in organizacij bolnikov, združeni v posebnem projektu Evropske zveze, poimenovanem RARECARE. V tem projektu so opredelili kot redke tiste rake, pri katerih je groba incidenčna stopnja manjša od 6/100.000 na leto, kar pomeni manj kot 30.000 novih primerov letno v EZ. V skladu s to definicijo je med redke razvrščenih 186 rakov. V okviru projekta RARECARE so zbrali tudi podatke o raku, ki jih je posredovalo 89 evropskih populacijskih registrov raka iz 21 držav. Na osnovi teh podatkov so ocenili incidenčno stopnjo v EZ v obdobju 1995–2002, izračunali pričakovano število novih in prevalenčnih primerov v letu 2008 in ocenili 5-letno relativno preživetje bolnikov, diagnosticiranih v letih 1995–1999.

Še pred tem pa je bilo treba sestaviti seznam redkih rakov, ki uporablja lokacijo raka in histološko vrsto, kot so opredeljene v 3. izdaji Mednarodni klasifikaciji bolezni za onkologijo (8). Raki v seznamu so razvrščeni tristo-penjsko: najnižje je posamezna histološka vrsta raka, v srednji kategoriji so te združene v skupine, za katere velja, da imajo podobno klinično obravnavo in raziskovanje. V najvišji, zgornji kategoriji pa je najširša skupina, za katero velja, da potrebuje podobno klinične izkušnje in napotitev bolnikov, narejena je torej z vidika organizacije zdravstvenega varstva (9).

Celoten seznam je na voljo na spletni strani projekta RARECARE (<http://www.rarecare.eu/>) in v članku Gatte in sodelavcev (9), v Tabeli 1 pa so prikazani nekateri epidemiološki kazalniki (groba incidenčna in prevalenčna stopnja/100.000 prebivalcev, relativno 5-letno preživetje) za nekatere rake, ki jih obravnavamo na tem seminarju. Podatki za EZ se nanašajo na bolnike, diagnosticirane v obdobju 1995-2002, pričakovano število novih primerov je izračunano za leto 2008; za primerjavo je dodana povprečna incidenca in groba incidenčna stopnja v Sloveniji v letih 2004-2008 (10). V primerjavi s povprečjem EZ je bilo v Sloveniji registriranih manj redkih malignomov žlez slinavk in nekaj več hepatoceličnih jetrnih rakov, gastro-intestinalnih sarkomov in nevroendokrinih tumorjev. Le s ponovnim pregledom vseh histoloških preparatov bi lahko razjasnili, ali je v Sloveniji res tako malo redkih tumorjev slinavk ali pa jih morda patologi spregledajo ali pa v diagnozi raje napišejo najpogostejšo vrsto žleznega karcinoma.

Tabela 1. Izbrani epidemiološki kazalniki nekaterih redkih rakov v EZ in v Sloveniji

Vrsta tumorja	Topografska koda*	Morfološka koda*	Groba incidenčna stopnja /100.000 v EZ	Groba prevalenčna stopnja /100.000 v EZ	5-letno relativno preživetje (%) v EZ	Pričakovana incidenca 2008 v EZ	Povprečna letna incidenca v Sloveniji 2004-8	Povprečna letna groba incidenčna stopnja v Sloveniji 2004-8/100.000
Tumorji žlez slinavk	C00-C14, C30.0, C31, C32	C00-C14 (razen C07, C08), C30.0, C31, C32: 8140, 8147, 8200, 8290, 8310, 8430, 8440, 8450, 8480, 8500, 8525, 8550, 8562, 8941, 8982; C07, C08: 8004, 8012, 8020-8022, 8032, 8050-8076, 8082, 8211, 8230, 8255, 8260, 8262, 8290, 8310, 8320, 8323, 8410, 8980	1.31	13.08	64.8	6,501	14	0.70



Vrsta tumorja	Topografska koda*	Morfološka koda*	Groba incidenčna stopnja /100.000 v EZ	Groba prevalenčna stopnja /100.000 v EZ	5-letno relativno preživetje (%) v EZ	Pričakovana incidenca 2008 v EZ	Povprečna letna incidenca v Sloveniji 2004-8	Povprečna letna groba incidenčna stopnja v Sloveniji 2004-8/100.000
Hepatocelični jetrni karcinom	C22	8170-8175, 8180	3.09	3.66	11.6	15,352	68	3.38
Nevroendokrini tumorji	vse lokacije razen C34	8013, 8041-8045, 8150-8157, 8240-8247, 8249, 8345-8347, 8510	2.53	20.1	50.7	1,828	74	3.68
Gastrointestinalni stromalni sarkom	katerakoli lokacija	8936	0.07	-	70.3	331	20	0.99
Mezoteliom								
- mezoteliom plevre in perikarda	C38	9050-9053	1.60	1.97	4.9	7,964	24	1.19
- mezoteliom peritoneja in tunike vaginalis	C48, C63.7	9050-9053	0.12	0.22	11.4	617	6	0.30
Sarkomi								
- sarkomi mehkih tkiv	vse lokacije razen C40.0-C41.9	8800-8935, 8940, 8950-8959, 8963-8964, 8990-8991, 9020-9044, 9120-9133, 9150, 9170, 9180, 9231, 9240, 9251, 9364-9372, 9540, 9560-9571, 9580-9581	4.74	46.86	55.8	23,574	96	4.77
- kostni sarkomi	C40.0-C41.9	8800-8920, 9040-9044, 9120-9133, 9150, 9170, 9180-9250, 9260-9261, 9370, 9540-9581	0.80	3.17	54.6	1,135	15	0.75

* MKB-O-3

Zaključek

Več kot 540.000 ljudi v EZ zboli za redkimi raki; v EZ živi več kot 4 milijone ljudi, ki so preživel enega od njih. Kljub temu, da je vsak posamezen od 186 rakov res redek, skupaj predstavljajo 22 % vseh novih primerov raka, vključno z otroškimi raki (9). Bolniki se srečujejo s številnimi težavami, med njimi so najpomembnejše pozna diagnoza, pomanjkanje strokovnjakov, usposobljenih za njihovo zdravljenje, razvoj in dostopnost do zdravil-sirot. Ta zdravila zaradi majhnega tržišča večinoma niso zanimiva za farmacevtsko industrijo, zato je pri njihovem razvoju pomembna državna spodbuda in pomoč. Ne nazadnje morajo zanje veljati drugačna merila, saj so nekatere bolezni tako redke, da pri raziskovanju ni mogoče doseči standardnega števila bolnikov.

Da bi opozorili na redke rake in vse redke bolezni, je EURORDIS, evropska nevladna organizacija, ki povezuje združenja bolnikov, aktivnih na področju redkih bolezni, zadnji dan februarja proglasila za dan redkih bolezni; prvič so ga obeležili leta 2008 (11). Pomembno je namreč, da se javnost, politika in stroka zavedajo tega pomembnega javnozdravstvenega problema in ga rešuje na državnih, pa tudi na mednarodni ravni.

izr. prof. dr. Maja Primic Žakelj, dr. med.

Onkološki inštitut Ljubljana

Literatura

1. European Parliament and Council of the European Communities. Decision No. 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999-2003) (OJ L 155, 22.6.1999, p. 1).
2. Gatta G, Capocaccia R, Trama A, Martinez-Garcia C. The burden of rare cancers in Europe. In: Posada de la Paz, Groft SC eds. Rare diseases epidemiology. Advances in Experimental Medicine and Biology 2010; 686: 285-303.
3. European Society for Medical Oncology (2008). Improving rare cancer care in Europe. Recommendations on stakeholders actions and public policies. <http://www.rarecancers.eu>
4. Gatta G, Ciccolallo L, Kunkler I et al. Survival from rare cancer in adults: a population based study. *Lancet Oncol*; 2006; 132-40.
5. Ferguson WS, Forman EN. Childhood cancer: past successes, future directions. *Med Health R*; 2002: 17-22.
6. Verweij J, Casali PG, Zalcberg J et al. Progression-free survival in gastrointestinal stromal tumours with high-dose imatinib: randomised trial. *Lancet* 2004; 364: 1127-34.
7. UKCCCR Anal Cancer Trial Working party and UK Co-ordinating Committee on Cancer Research. Ependymoid anal cancer (1996). Results from the UKCCCR randomised trial of radiotherapy alone versus radiotherapy, 5-fluorouracil, and mitomycin. *Lancet* 2004; 348: 1049-54.
8. World Health Organisation. International classification of diseases for Oncology, 3-rd edition (ICD-O-3). Geneva: World Health Organisation, 2000.
9. Gatta G, van der Zwan JM, Casali PG et al. Rare cancers are not so rare: The rare cancer burden in Europe. *Eur J Cancer* 2011; 47: 2493-511.
10. Rak v Sloveniji 2004-2008. Ljubljana: Onkološki inštitut Ljubljana, Epidemiologija in register raka, Register raka Republike Slovenije, 2005-2011.
11. <http://www.rarediseaseday.org/>



Transtiretinska amiloidoza

Amiloidoze so bolezni, ki jim je skupno kopičenje netopnih beljakovinskih sprimkov v organih in tkivih, kar v njih povzroči strukturne in funkcijske motnje. Beljakovin, ki tvorijo amiloid, je več. Amiloidoze so pridobljene ali prirojene. Slednjih je več vrst, najpogostejša med njimi pa je transtiretinska. Poimenovana je po beljakovini, ki v tem primeru tvori amiloid. Transtiretinska amiloidoza je, z izjemo v nekaj endemskih področjih, posebno redka bolezen perifernih živcev lahko pa še srca, oči, osrednjega živčevja in ledvic. V Sloveniji so za zdaj znane 4 osebe s to boleznijo. Gre za življenje ogrožajočo, avtosomsko dominantno dedno bolezen. Zbolijo odrasli, navadno starejši od 30 let.

Najpogostejše se bolezen pokaže s prizadetostjo perifernih živcev (polinevropatijo). Običajno se v udih najprej pojavijo motnje zaznave bolečine in temperature, kasneje prizadetost avtonomnega živčevja, nato pa še usihanje in šibkost mišic. Motnje delovanja avtonomnega živčevja povzročijo motnje srčnega ritma in prevajanja v srcu, hud padec krvnega tlaka ob vstajanju, driske, zapeko, slabost z bruhanjem, motnje erektilne potence, zastoj seča, zmanjšano potenje ter suha usta in oči. Zaradi motenj ravnotežja in mišične šibkosti je hoja vse težja. V nekaj letih bolezen lahko povzroči ekstremno splošno telesno oslabelost in shiranost (kaheksijo) in zaradi nepokretnosti preležanine, vensko trombozo in pljučno embolijo. Za živčevjem je najpogostejše prizadeto srce, včasih samo ta organ. Lahko se razvijejo še motnost v očesni steklovini in zelena mrena. Prizadetost ledvic lahko vodi do ledvične odpovedi.

Ker ni vzročnega zdravljenja, zdravimo bolezenske simptome: nevropatsko bolečino, sindrom zapestnega prehoda, ortostatsko hipotenzijo, diarejo, bruhanje, motnje mokrenja, srčne aritmije, ledvično nezadostnost in očesne zaplete. Zdravljenje je tudi s presaditvijo jeter, saj se praktično ves transtiretin sintetizira v njih. Odstranitev izvora bolezensko spremenjenega transtiretina prepreči njegovo nadaljnje kopičenje. Nekaj let je za zdravljenje transtiretinske polinevropatije, tudi v Sloveniji, na voljo zdravilo tafamidis. Deluje tako, da stabilizira fiziološko aktivno obliko transtiretina, to je povezavo štirih molekul te beljakovine. Tetrameri, sestavljeni iz mutiranih molekul, so nestabilni in razpadajo v monomere, ki se po

napačnem zvitju odlagajo kot amiloid. Zdravljenje s presaditvijo jeter in tafamidisom ni vedno uspešno in ne prepreči npr. slabšanja srčne prizadetosti in možganskih ter očesnih zapletov.

Bolnike s transtiretinsko amiloidozo, kot mnoge druge redke živčnomišične bolezni, v sodelovanju z nekaterimi drugimi oddelki, vodijo in zdravijo sodelavci ljubljanskega Inštituta za klinično nevrofiziologijo.

prof. dr. Janez Zidar, dr. med.

Inštitut za klinično nevrofiziologijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Zaloška 7, 1000 Ljubljana



Predlog priporočila o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni

Čeprav na področju redkih bolezni in zdravlil sirot v letu 2014 ni bilo revolucionarnih premikov, institucije Evropske unije in države članice pri obravnavi te tematike niso mirovale.

Obsežna analiza in nadaljnji cilji za prihodnost so zajeti v Poročilu Evropske komisije iz septembra 2014, v katerem so opisani izvajanje strategij, stanje in dejavnosti v državah članicah, ukrepi Evropske komisije, organizacijska in metodološka izvajanja in cilji itd. Evropska komisija je to poročilo predstavila Evropskemu parlamentu, državam članicam ter socialno-ekonomskemu odboru in odboru regij.

Evropska komisija v poročilu ugotavlja, da je bilo od leta 2008 in 2009, ko je aktivno predstavljena potreba po ukrepanju na področju redkih bolezni in so bila postavljena celovita priporočila ukrepov za izboljšanje življenja bolnikov in njihovih družin, doseženega veliko. K temu je bistveno pripomoglo okrepljeno sodelovanje med Evropsko unijo, državami članicami in ostalimi deležniki. Izmenjava izkušenj je prinesla lažjo vzpostavitev namenskih načrtov za obravnavanje redkih bolezni: nacionalne načrte ali strategije za obravnavo redkih bolezni ima sedaj 16 držav članic (leta 2008 le štiri), med njimi tudi Slovenija, sedem jih bo načrte sprejelo kmalu.

Ukrepi v zvezi z redkimi boleznimi imajo vidno mesto v novem programu Zdravje in novem programu EU za raziskave in inovacije pobude Obzorje 2020.

Predvidena je nadaljnja podpora razvoju visokokakovostnih nacionalnih načrtov in strategij za redke bolezni v Evropski uniji ter zagotavljanje stalne podpore Mednarodnemu raziskovalnemu konzorciju za redke bolezni in njegovim pobudam. Še naprej je treba zagotavljati ustrezne kodifikacije redkih bolezni, nadaljevati z dejavnostmi, ki zmanjšujejo neenakosti med pacienti z redkimi boleznimi in ostalimi pacienti ter podpirati pobude, ki spodbujajo enak dostop do diagnoze in zdravljenja. Predvideno je tudi nadaljnje spodbujanje krepitve vpliva in vloge pacientov pri vseh

vidikih razvoja politik na področju redkih bolezni, poseben poudarek bo namenjen dejavnostim za še boljšo ozaveščenost javnosti o redkih boleznih in dejavnosti EU na tem področju. Pričakuje se tudi uporaba direktive o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu za povezovanje evropskih referenčnih mrež za redke bolezni in pa še večja podpora razvoju orodij, ki lajšajo sodelovanje in medsebojno usklajenost teh referenčnih mrež.

Poudarjeno je spodbujanje razvoja in uporabe storitev e-Zdravja na področju redkih bolezni ter izvajanje in nadaljnja podpora evropski platformi za registracijo redkih bolezni.

Usklajevalno vlogo pri razvoju evropske politike bo kot doslej imela Evropska komisija, njena ključna prednostna naloga pa bo še naprej podpora prizadevanjem držav članic pri izvajanju dejavnosti na nacionalni ravni. Kljub spodbudnemu napredku bo namreč treba storiti še veliko, da bodo ljudje, ki trpijo za redkimi boleznimi, deležni prave in pravočasne diagnoze in najboljšega možnega zdravljenja povsod v EU.

Kot bralci verjetno veste, aktivno sodelujem z društvi bolnikov v Sloveniji, ki združujejo posebej bolnike s KML – kronično mieloično levkemijo. Prizadevam si, da je njihov glas in glas njihovih svojcev preko mojega poslanskega dela slišan tudi v Evropskem parlamentu, posebej ko gre za vprašanja, povezana z dostopom do modernega zdravljenja.

Na problematike, povezane z obolevanjem in zdravljenjem, je treba stalno opozarjati in povezati znanje in stroko. Društva v Sloveniji imajo tu pomembno vlogo, potrebna je njihova čim boljša povezanost za zastopanje jasnih stališč na evropski ravni, izmenjavo in spodbujanje raziskav in informacij o dostopu do najboljših zdravil. Skupno ukrepanje EU je potrebno, a skupno ukrepanje akterjev v Sloveniji je nujno!

Tanja Fajon

poslanka v Evropskem parlamentu



Shranjevanje genetskega materiala pri onkoloških bolnicah

Uvod

Ker je zdravljenje raka vedno bolj uspešno in tudi preživetje vedno boljše, je realno pričakovati, da bodo te bolnice v prihodnosti lahko postale tudi matere. Znanje s področja postopkov zunajtelesne oploditve, ki omogoča shranjevanje tako jajčnih celic kot nadštevilnih zarodkov, je prineslo kolateralno korist tudi za bolnice z rakom, ki želijo pred zdravljenjem shraniti svoj genetski material za obdobje, ko bodo ozdravljene in sposobne za nosečnost.

Pri mlajših odraslih moških (20–39 let) je najpogostejši rak mod (24 %), sledita melanom (10 %) in nemelanomski kožni rak (10 %) ter Hodgkinov (5 %) in ne-Hodgkinov limfom (5 %). Pri ženskah v tej starostni skupini je najpogostejši rak dojk (21 %), sledijo rak materničnega vratu (15 %), kožni melanom (14 %) in rak ščitnice (11 %).

Pri otrocih in mladostnikih do 20. leta starosti je med dečki najpogostejša levkemija (22 %), sledijo tumorji centralnega živčnega sistema (18 %) in ne-Hodgkinovi limfomi (8 %). Pri deklicah sta na prvih dveh mestih ravno tako levkemija (25 %) in tumorji centralnega živčnega sistema (14 %), na tretjem pa je rak ščitnice (11 %).

Vpliv protirakavih zdravil na plodnost

- **Kemoterapija**

Citostatiki delujejo tako na rakave celice kot tudi na zdrave, predvsem na tiste, ki se hitro delijo. Medtem ko si večina normalnih tkiv popolnoma opomore in so neželeni učinki prehodni, je pri jajčnikih drugače. Ženska se rodi z določenim številom primordialnih foliklov, citostatiki pa zmanjšajo njihovo število in vplivajo na kakovost jajčnih celic. Primordialni folikli propadejo, ker stromalne celice skorje jajčnika nadomesti kolagen.

Glede na gonadotoksičnost razdelimo citostatike v 3 skupine:

- skupina z največjim tveganjem (alkilirajoči citostatiki, kot so ciklofosamid, busulfan, melfan in nitrogen mustard),
- skupina z zmernim tveganjem (cisplatin in adriamicin), in
- skupina z manjšim tveganjem (metotreksat, 5-fluorouracil, actinomycin, bleomycin, vinkristin).

Večji negativni učinek ima enkratni odmerek kot enak odmerek, razdeljen v več manjših, in kombinacija več kemoterapevtikov.

• Radioterapija

Jajčniki so zelo občutljivi na obsevanje. Že zelo nizki odmerki lahko vplivajo na plodnost. Ionizirajoče sevanje povzroči okvaro funkcije jajčnika v odvisnosti od skupnega odmerka in starosti. Pomembna je tudi velikost posameznega sevalnega odmerka. Odmerek, ki lahko uniči 50 % nezrelih jajčnih celic, jemanj kot 2 Gy. Na osnovi tega dejstva so z matematičnim modelom izračunali skupni sevalni odmerek frakcionirane radioterapije, ki takoj po obsevanju in trajno pri 97,5 % bolnic povzroči okvaro funkcije jajčnika in je odvisen od starosti bolnice. Čeprav teh ocenjenih odmerkov še niso v popolnosti potrdili, so pomembni za svetovanje bolnicam pred obsevanjem. Skupni prejeti obsevalni odmerek 6 Gy na jajčnik pri bolnici, mlajši od 30 let, navadno ne povzroči trajne okvare jajčnika, prestavi pa menopavzo v zgodnejša leta.

Pogoste indikacije za hranjenje genetskega materiala pri onkoloških bolnicah

Pogoste indikacije za hranjenje genetskega materiala so pri bolnicah, ki imajo naslednje bolezni:

- sistemske bolezni (Hodgkinov in drugi limfomi ter levkemije),
- ginekološke malignome (rak jajčnika nizke stopnje malignosti, zgodnji rak materničnega vratu),
- rak dojke,
- rak ščitnice,
- rak debelega črevesa in danke ter sakralne tumorje.



Shranjevanje genetskega materiala na Kliničnem oddelku za reprodukcijo Ginekološke klinike v Ljubljani

Na Kliničnem oddelku za reprodukcijo Ginekološke klinike v Ljubljani hranimo genetski material onkoloških bolnic z zamrzovanjem zarodkov, jajčnih celic in tkiva jajčnika, pri onkoloških bolnikih pa večinoma z zamrzovanjem semena. Dejavnost shranjevanja genetskega materiala se je začela že leta 1977, ko smo začeli s shranjevanjem prvih vzorcev semena pri moških. Leta 2001 smo zamrznili prve zarodke za onkološke bolnice, leta 2003 prve jajčne celice in leta 2005 prvo tkivo jajčnika.

Zdravnik, ki je v diagnostičnem postopku, ali bo zdravil onkološko bolnico (onkolog, kirurg, ginekolog, osebni zdravnik, pediater), pokliče koordinatorja na Kliničnem oddelku za reprodukcijo. Še isti ali najkasneje naslednji delovni dan se skliče konzilij, v katerem sta ginekolog in onkolog.

Indikacije za postopek se opredelijo za vsako bolnico individualno. Upoštevata se diagnoza in prognoza bolezni, zdravstveno stanje bolnice (sposobnost za postopek), predvideno zdravljenje (nizko, srednje ali visoko tveganje za okvaro jajčnika), prisotnost partnerja, morebiten vpliv nosečnosti na osnovno bolezen, morebiten vpliv osnovne bolezni na plod, čas, ki ga imamo na voljo, in določitev zaloge jajčnika.

Po končanem konziliju sledi pogovor z bolnico (in njenim partnerjem) ali starši (če gre za mladoletno osebo). Zelo pomembno je svetovanje pacientki o vplivu onkološkega zdravljenja na plodnost; predstavimo ji možne postopke, zaplete in uspešnost postopkov ter se pogovorimo o vplivu teh postopkov na onkološko zdravljenje.

Zaključek

Zaradi vse bolj učinkovitega zdravljenja skrb za ženske z rakom ni več usmerjena zgolj v ozdravljenje in preživetje, temveč tudi v ohranitev kakovosti življenja in plodnosti. Napredek v laboratorijskih tehnikah omogoča shranjevanje zarodkov, jajčnih celic in tudi tkiva jajčnika, ki pa je še predmet raziskav. Shranjeni genetski material omogoča številnim ženskam, pri katerih so posledica zdravljenja akutna ali prezgodnja odpoved jajčnikov ali pa zgolj zmanjšana rezerva jajčnika, po končanem zdravljenju zanositev z lastnimi spolnimi celicami.

prof. dr. Eda Vrtačnik Bokal, dr. med.

Ginekološka klinika, UKC Ljubljana

Pripombe na določila ZPIZ 2

Priznavanje telesne okvare

Zakon o invalidsko pokojninskem zavarovanju 2-(v nadaljevanju ZPIZ 2), ki je stopil v veljavo z 01. 01. 2013 je uzakonil izrazito diskriminatorna določila, predvsem z ozirom na priznanje pravic iz naslova telesnih okvar, ki so nastale kot posledica bolezni ali poškodbe izven dela. S tem ukrepom je slovenske invalidsko pokojninske zavarovance na nov način razdelil na dva dela! Razdelitev na tiste, ki imajo pravico do nadomestila za invalidnost in tiste, ki te pravice nimajo, čeprav imajo oboji enake pogoje za priznanje! Takšno delitev in diskriminacijo prepoveduje tako naša ustava, kot mednarodna konvencija, o njej pa govori celo naša državna himna: – da koder sonce hodi – prepir iz sveta bo pregan! S kršenjem človekovih pravic pa se ukvarja tudi Urad varuha človekovih pravic. Med prizadetimi so pred vsem bolniki z malignimi in drugimi obolenji, ki so v postopku zdravljenja vključeni v izrazito agresivne postopke (obsevanja, kemoterapija, presaditve kostnega mozga, amputacije in drugo), katerih posledica so težje psihične in telesne okvare. Pravico do ustreznega nadomestila, pa jim novi zakon ZPIZ 2. neupravičeno ukinja!

Pravica do nadomestila za telesno okvaro naj bi prenesli v socialne transferje, kar je vsekakor nesprejemljivo, saj so prizadeti invalidsko pokojninski zavarovanci in ne socialni podpiranci. Kot invalidsko pokojninskim zavarovancem s predpisano delovno dobo in plačanimi prispevki, jim iz tega naslova pripada tudi pravica do nadomestila zaradi telesne okvare ne glede na vzrok njenega nastanka, kot to določajo starejši zakoni ZPIZ, ki so bili v veljavi, ko so prizadeti vstopali v invalidsko pokojninsko zavarovanje!

Določilo 3. čl. istega zakona:

TČ.1. Z obveznim invalidsko pokojninskim zavarovanjem se zavarovancem na podlagi dela, in plačanih prispevkov, ter po načelih vzajemnosti in solidarnosti, zagotavljajo pravice za primere starosti, invalidnosti, smrti, telesne okvare ter potrebe po stalni pomoči in postrežbi!



PRAVICE ZAVAROVANCEV

Določilo 4 čl. ZPIZ tč. b-druga alineja: pravica do nadomestila za invalidnost.

Določilo 5. čl. ZPIZ tč. 3.: Pravice iz obveznega zavarovanja ni mogoče odvzeti, zmanjšati – razen v primerih, ki jih določa ta zakon!

Zakonodajalec si je neupravičeno vzel pravico do spreminjanja določil zakona v korist in neupravičeno denarno korist v dobro izvajalca zakona - Zavoda za invalidsko pokojninsko zavarovanje!

Ker gre za zakonsko določilo prizadeti zavarovanci **nimajo pravice do uveljavljanja sodnega varstva kot oblike zaščite svojih zakonskih pravic!**

Sodišče bo le ugotovilo, da so takšna zakonska določila in jih lahko spreminja le zakonodajalec!

V kolikor bi zavarovanec ob vstopu v zavarovanje sklenil z Zavodom za invalidsko pokojninsko zavarovanje Slovenije (v nadaljevanju ZPIZ) ustrezno pogodbo, s katero bi bile določene njegove obveznosti in pravice jih ZPIZ tudi ob sodelovanju zakonodajalca, nebi mogel enostransko spreminjati! V primeru kršitve določil pogodbe, zavarovanec imel možnost sodnega varstva, kot v primeru drugih zavarovalnic!

Zato menim, da bi zavarovanec od ZPIZ-a, ob vstopu v zavarovanje NUJNO moral prejeti ustrezno pogodbo-polico, ki bi mu zagotavljala normalen medsebojni odnos z nosilcem zavarovanja in mu ob enostranskih asocialnih kršitvah, kot smo jim priča sedaj, zagotavljala sodno zaščito njegovih pravic!

Z ozirom na določila 5. čl. Zakona ZPIZ 2, ki zagotavlja, da pravic zavarovancem ni moč odvzeti ali zmanjšati, je potrebno opozoriti: Prizadeti zavarovanci so večletni aktivni zavarovanci ZPIZ-a, ki so v zavarovanje vstopili pred 20 in več leti-po določilih takrat veljavnih zakonov o invalidsko pokojninskem zavarovanju. Takratni zakon, je vključeval nadomestilo za telesno okvaro in druge sedaj odvzete pravice, kot pravico zavarovancev ne glede na vzrok njenega nastanka. Pogoji za priznanje je bila pri poškodbah izven dela ali bolezni ocenjena vsaj 50 % telesna okvara, priznana na podlagi Samoupravnega sporazuma o ocenjevanju telesnih okvar iz leta 1983 dopolnjen 1989.

Čeprav je omenjeni sporazum močno zastarel in ne vključuje novih pogledov na ocenjevanje telesnih okvar in ne upošteva novitet v terapiji in doktrini medicinske znanosti, odgovorni ministrstvu za Delo in

socialne zadeve, kot tudi Ministrstvo za zdravstvo niso ukrenili ničesar od leta 2002, od kar jih opozarjam na to pomanjkljivost!

Tudi ob sprejemu ZPIZ 2 je minister pristojen za zdravje v sodelovanju z ministrom pristojnim za invalide, dobil nalogo, da v roku DVEH LET DOLOČITA VRSTE IN STOPNJE TELESNIH OKVAR IZ OBSEGA TEGA ZAKONA! Pišemo 3. 2. 2015-dve leti sta minili! Ustrezne službe, pa NIČ! Njihova neažurnost in ne izpolnjevanje delovnih obveznosti, bremenita invalidsko pokojninske zavarovance, ki zaradi njihove nedejavnosti ne morejo uveljaviti svojih pravic, ki so jim bile z določili ZZSZ 2. neupravičeno odvzete!

Kot delno rešitev so invalidske komisije pri ocenah telesnih okvar in invalidnosti pričele uporabljati dopolnilna določila k ocenam, določenim po Samoupravnem sporazumu za ocenjevanje telesnih okvar iz leta 1983 na podlagi sklepov predsednikov invalidskih komisij!

Spremembe pri ocenjevanju telesnih okvar na podlagi sklepov predsednikov invalidskih komisij dopolnjujejo pomanjkljivosti določil zastarelega samoupravnega sporazuma o ocenjevanju telesnih okvar, največ ravno s področja malignih obolenj in post terapevtskih posledic!

Kot primer naj navedem: delna odstranitev dojke in odstranitev varovalnih bezgavk se po novem ocenjuje enako kot odstranitev celotne dojke s pripadajočimi bezgavkami! Prej takšna okvara ni bila zajeta v samoupravnem sporazumu o ocenjevanju telesnih okvar!

Poglavje X/A tč 13-a enostranski poseg-odstranitev cele dojke z bezgavkami

Poglavje X/B tč. 13-b obojestranski poseg-odstranitev obeh dojk z bezgavkami

To je pri delu invalidskih komisij velika pridobitev, saj se bomo z temi določili izognili mnogim zapletom pri ocenjevanju telesnih okvar, s katerimi smo se srečevali v preteklosti!

Za uveljavljanje pravic prizadetih zavarovancev je nujno:

- Ukiniti določilo ZPIZ 2. da nadomestilo za telesno okvaro pripada le zavarovancem, ki so okvaro utrpeli na delovnem mestu ali kot posledico poklicnega obolenja!



- Izenačiti po pravicah vse invalidsko pokojninske zavarovance, ki imajo ustrezno delovno dobo in plačane prispevke. Ukiniti nesprejemljivo delitev, na tiste katerih poškodba je posledica poškodbe pri delu ali poklicnega obolenja in tiste, ki so se poškodovali izven dela, kot jo uvaja ZPIZ 2.
- Zahtevati od ministrstev in urada za varstvo pravic invalidov, da takoj uredijo vse potrebno za normalno uveljavljanje pravic invalidsko pokojninskih zavarovancev!
- Minil je z zakonom določen dveletni rok za ureditev teh problemov, zadolženi pa niso storili ničesar za izpolnitev zadanih zahtev, ki jih postavlja ZPIZ-2. 7. Zahtevamo da odgovorni takoj pristopijo k izvršitvi zadanih nalog!
- Vsem zavarovancem, ki zaradi nedorečenosti določil ZPIZ niso mogli uveljaviti svojih pravic v času veljavnosti tega zakona, omogočiti, da svoje pravice uveljavijo.

Aleksander Doplihar, dr. med., spec. MDPŠ

Predstavitev Huntingtonove bolezni

Kaj rečejo ljudje človeku, ki ga zanaša pri hoji? Pijanec. Kaj bi rekli človeku, ki pretirano maha z rokami, dela zgibke z glavo, nekontrolirano brca z nogami in nerazločno govori? Psihik. Primeren je za v bolnišnico, pravijo nepoučeni ljudje. Ne vedo, da ima Huntingtonovo bolezen.

Zakaj ime Huntingtonova bolezen? (HB)

Ker jo je leta 1872 prvi opisal ameriški zdravnik Dr. George S. Huntington. V časopisu »The Medical and Surgical Reporter« je objavil članek O choreji. Za informacijo: V svojem življenju je objavil samo ta članek.

Beseda chorea izvira iz grške besede choreia –ples. Bolezen so pred tem imenovali ples Sv. Vida ali bolezen tisočerih obrazov; vedno se je pojavila v drugačni obliki. Približno do leta 1950 so jo smatrali za psihiatrično bolezen. Bolniki so končali v psihiatričnih bolnišnicah. V taki ustanovi je umrl ameriški country pevec Woody Guthrie. Po njegovi smrti je njega žena v svoji kuhinji ustanovila društvo in začela z ozaveščanjem in seznanjanjem prizadetih o bolezni in načinu pomoči.

Huntingtonova bolezen spada med redke bolezni. Za to boleznijo zbolijo po svetu povprečno štiri do osem oseb na sto tisoč prebivalcev. V nekaterih deželah, v ZDA, Angliji, Škotki, Irski, Portugalski in Španiji osem do deset in celo dvanajst ljudi, v drugih manj. V ribiških vasicah na jezeru Maracaibo v Venezueli, pa sedemsto na sto tisoč. Predvideva se, da naj bi bolezen od tam privlekli bolezen španski zavojevalci.

Kaj je Huntingtonova bolezen?

To je podedovana nevrodegenerativna motnja, v kateri mutirani geni spreminijo duševnost in telo prizadetega.

Koga prizadene?

Vsak otrok, katerega mati ali oče imata to bolezen, ima točno petdeset odstotkov možnosti ne glede na spol, da bo zbolel za to boleznijo. To ne pomeni, da jih v družini s štirimi otroci dobijo dva, druga dva pa ne.



Prizadene lahko samo enega ali vse štiri. Tisti, ki bolezní ne podedujejo, je ne prenašajo na svoje otroke. Pri nas je med zdravniki še štirideset let nazaj vladalo zmotno prepričanje, da moški potomci ne zbolijo, ampak bolezni samo prenašajo.

Kako vemo, da je nekdo nosilec HB?

Do leta 1993, ko so strokovnjaki, tudi s pomočjo darovalcev krvi bolnikov z jezera Maracaibo in bolnikov iz velikih družin v ZDA, odkrili mutiran gen, ki povzroča HB, je ni bilo mogoče z zanesljivostjo ugotoviti. Še posebno, če ni bila znana zgodovina družine. Strokovnjak je moral na podlagi skopih sprememb, nekontroliranih zgibkov, opotekajoče hoje ali značilnih intelektualnih in emocionalnih motenj preceniti ali je pacient nervozen, nemiren, ima HB ali je bilo kaj drugega. Alkoholizem in znaki podobni shizofreniji, depresiji ali Parkinsonovi bolezni, so še ovirali ugotavljanje.

Kaj prizadene HB?

Možgane obolelega. Pri vsakem odraslem človeku sicer odmre dnevno približno pet tisoč živčnih celic, ki jih ne nadomestijo nove, vendar je pri bolnikih s HB drugače. Predčasno odmrejo v določenih možganskih centrih. Za motoriko, govor, požiranje, duševnost, emocije itd. Enostavno se izgubijo.

Kateri spremembe na zunaj nakazujejo HB?

Telesne spremembe:

- Zgibki, nezmožnost normalnega premikanja telesa, pijana in zaletava sta hoja, slabo delovanje hotenih gibov, roke ne sledijo ukazom, mišice postajajo šibkejše, telo se nagiba naprej, tilnik je nagnjen na eno ali drugo stran, negotov videz, nerazločno govorjenje, težave z ravnotežjem in posledično padanje. Slabša se koordinacija. Oboleli vedno težje opravlja hišna opravila in zanje potrebuje vedno več časa.

Kognitivne spremembe:

- Zmanjšanje hitrosti razmišljanja, težave pri spreminjanju teme razgovora, težje organiziranje misli in dejanj.

Psihiatrične motnje:

- Depresija, razdražljivost, apatija. Pojav Huntingtonove maske: Težko je vedeti, kako se bolnik zares počuti; videti je, da ga nič ne zanima, težko ohranja nasmeh, govori po tiho.

Zdravniki delijo HB v tri faze:

V začetku so bolniki še zmožni delati, voziti avto, komunicirati.

V srednji fazi ne morejo več delati, voziti, urejati svojih financ, gospodinskih del. Delno se še oblečejo, skrbijo za osebno higieno. Nastopijo težave v zvezi s požiranjem, ravnotežjem, dajanjem prednosti pomembnejšim informacijam.

V napredovani fazi potrebujejo pomoč pri vseh opravilih.

Zdravila?

Razen simptomatičnih jih ni.

Kako zaježiti bolezen?

Z genetskim svetovanjem. Eventuelni prenašalci bolezni imajo danes možnost genetskega testiranja v naslednjih oblikah:

a) Diagnostičnega oz. potrditvenega testiranja (primerno za bolnike brez družinske anamneze in sumom na HB);

b) Predsimptomatskega testiranja (za osebe, ki nimajo bolezenskih znakov, vendar bi želeli vedeti ali so nosilci mutiranega gena) in

c) Prenatalnega testiranja (primerno za partnerje, kjer je eden prejel pozitiven izvid predsimptomatskega testiranja.)

Opomba: Pacient s HB stane državo vzeto v celoti od milijon do 1,5 milijona EUR (v ceno niso všteti stres, zatrite emocije, razočaranja, ločitve, ki so jim podvrženi najbližji svojci). V kolikor bi zdravstvo in društvo dobilo vsaj dvajsetino tega denarja, bi se vložek vrnil presenetljivo hitro.

To je na kratko o bolezni. Kaj lahko napravimo mi, svojci in zaposleni v domovih, ki smo zaradi spleta okoliščin na kakršen koli način povezani z obolelimi? Večina bi rekla zelo malo, ker ni primernih zdravil. Kaj pa je zelo malo? Biti ob bolniku, mu nuditi pomoč, toplino, razumevanje, mu pomagati pri dvigovanju telesne kondicije, oživljanju gibalnih sposobnosti, mu pomagati preprečevati izoliranost in padanje, mu pomagati spoznavati pripomočke za prehranjevanje in se prilagajati novemu načinu komuniciranja in vsakodnevnim opravilom vezanim na higieno? Ne, to je ogromno. Nekdo je rekel: Če je hudič hotel napraviti najbolj okrutno bolezen, mu je uspelo. Če je tako, potem smo mi tukaj, da mu zamešamo štrene. Za bolnike in osebje, ki skuša omiliti posledice bolezni, moramo napraviti več. Dodati moramo majhen kamenček k razumevanju in odnosom. Hoteli ali ne, sprijazniti se moramo, da je bolezen tukaj in med nami. Za to nismo



nič krivi in nič ne more nič napraviti. Če hiša gori, se ne sprašujemo, kaj je vzrok. Napravimo kaj, da bodo posledice čim manj boleče. Če zavrnamo odgovornost, potem zavrnamo življenje.

Rudolf Jekovac

predsednik Društva bolnikov s Huntingtonovo boleznijo

Program Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije

Bolnik – bolniku, podpora in svetovanje

Za lajšanje težav, ki nastopijo ob dejstvu, da smo zboleli za eno izmed hudih krvnih bolezni, smo v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi začeli v letu 2008 izvajati program: Bolnik-bolniku, psihološka podpora in svetovanje. Program smo uvedli z željo, da bi bolnikom, ki so zboleli in se zdravijo na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana v času zdravljenja z nasveti iz lastnih izkušenj pomagali, kako sedaj naprej.

Ko zbolimo, se za trenutek svet ustavi. Ob spoznanju, da smo zboleli za hudo in lahko tudi smrtno boleznijo je spoznanje, da imamo možnost pogovora z nekom, ki je enako bolezen premagal, velikega pomena. Že sama navzočnost bivšega bolnika nam vlije upanja in daje pogum za čas, ki je pred nami.

Proces zdravljenja krvnih bolezni je dolgotrajen in od bolnika zahteva veliko volje in sodelovanja, predvsem pa spoznavanje bolezni ter soočanje z njo. Bolezni ni potrebno razumeti, vedeti pa je dobro, da je sedaj tu, kljub temu, da je nismo povabili, niti si je ne želimo in da je sedaj veliko odvisno tudi od nas samih, kako bo zdravljenje potekalo. Zdravstveno osebje naredi vse, kar je v njihovi moči, veliko moramo narediti tudi sami. Zato v društvu menimo, da je čas, ki ga namenimo bolnikom v času zdravljenja neprecenljiv in v veliko zadovoljstvo nam je, ko vidimo, da bolnikov pogled v bodočnost ni več tako črnogled.

Za dokončno ozdravitev je poleg strokovnega medicinsko zdravljenja potrebna tudi psihološka podpora bolniku.

Zdravstveno osebje bolnika in njegove svojce obvesti o diagnozi, poteku, načinu in predvideni dolžini zdravljenja, a kljub temu se pojavlja še veliko vprašanj, na katera lahko odgovori le nekdo, ki je sam zbolel za enako boleznijo, šel skozi ves proces zdravljenja in se uspešno pozdravil. In to smo mi – bivši bolniki.

Vedno se postavi vprašanje: »Zakaj ravno jaz, kaj sem napačno naredil, da se je to zgodilo meni, kako in koliko časa bo potekalo zdravljenje, ali so za zdravljene zagotovljena najsodobnejša zdravila, kaj bo z mojo družino,



kako naj povem otrokom, kakšni so možni zapleti, kako bo, ko bom prišel domov, kaj lahko jem, ali se lahko gibljam, kakšno bo moje nadaljnje življenje, kaj vse se bo spremenilo, kako je z rodnostjo, kako bo z zaposlitvijo oziroma ponovno vključitvijo v delovni proces, kakšne omejitve bom imel, kako me bo sprejela okolica in predvsem, ali bom preživel?»

Na veliko od teh vprašanj lahko odgovorimo iz lastnih izkušenj ter izkušenj, ki jih naše društvo ima v 20-letnem delovanju. Bolniki postavljajo tudi veliko vprašanj, na katera lahko odgovori le zdravnik, zato jim vedno svetujemo, da čim več vprašanj postavijo zdravnikom in medicinskim sestram in to o vseh vprašanjih in dvomih, ki se jim porajajo. Vedno so vključeni tudi njihovi svojci, katere načeloma zanima še več, kot pa bolnika samega. Ravno svojci so velikokrat pobudniki srečanja z nami, saj želijo na čim boljši način sodelovati pri zdravljenju in biti v resnično pomoč. Dogaja se, da svojci že predhodno pokličejo na sedež društva in se dogovorijo za točen dan in uro našega prihoda na oddelek in se do takrat pogovorijo z bolnikom ter mu svetujejo, da je pogovor z nami zanj lahko zelo spodbuden. Vedeti moramo namreč, da se vsi bolniki pa le niso pripravljani o bolezni pogovarjati in želijo to obdobje svojega življenja čimprej pozabiti in nikdar več o tem govoriti.

Zato smo v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi po dogovoru z vodstvom Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana že leta 2008 začeli izvajati Program: Bolnik-bolniku, psihološka podpora in svetovanje. Program izvajamo že sedmo leto, kar pomeni, da je član našega društva-bivši bolnik vsak četrtek tekom celega leta, med 16.00 uro in 18.00 uro prisoten na Kliničnem oddelku za hematologijo UKC Ljubljana. Program izvajajo štiri članice društva – bivše bolnice. V tem času imajo bolniki in njihovi svojci, ki si to želijo, možnost pogovora z nami o vseh nemedicinskih vprašanjih, ki se nanašajo na njegovo bolezen. Pogovori se na željo bolnika ali svojca ter z dovoljenjem timske medicinske sestre izvajajo v bolniški sobi, saj je sedaj, ko se krvni bolniki zdravijo v novih prostorih Kliničnega oddelka za hematologijo, to tudi mogoče. Pomembno je, da je zagotovljena zasebnost in da ima bolnik možnost v času, ki mu ga namenimo, vprašati čim več, predvsem pa izvedeti tudi, kakšne so naše izkušnje z boleznijo. Pogovor bolnika in njegovih svojcev z bivšim bolnikom je neprecenljive vrednosti, kar nam potrjujejo tudi bolniki in njihovi svojci ter medicinsko osebje. Menimo, da je ozaveščen bolnik veliko bolje pripravljen na proces dolgotrajnega zdravljenja in vsekakor so rezultati neprimerno boljši.

Prva leta izvajanja našega programa se je poleg vprašanj, ki se tičejo le bolnika in njegove bolezni, postavljalo veliko vprašanj o problemih, ki jih na bolniškem oddelku ne bi smelo biti. Predvsem so bile to nemogoče prostorske razmere, ki so bolnikom velikokrat onemogočale kvalitetno zdravljenje. V Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi smo kot prvi že leta 2005 opozorili na nemogoče prostorske razmere na KOH in se začeli aktivno zavzemati za rešitev prostorske stiske, za selitev Kliničnega oddelka za hematologijo v nove prostore, ki bodo tako funkcionalno kot tudi prostorsko bolj ustrezali bolnikom pri njihovem dolgotrajnem zdravljenju.

Vsa naša prizadevanja tudi v sodelovanju s drugimi društvi bolnikov so rodila sadove, saj se je Klinični oddelek za hematologijo junija leta 2014 preselil v nove, sodobno opremljene bolniške prostore, kjer so bolnikom zagotovljeni vsi standardi za zdravljenje krvnih bolezni.

Vsi, ki izvajamo ta program, smo prepričani, da je čas, ki ga namenimo bolniku neprecenljiv, da s svojimi izkušnjami lahko samo dobro vplivamo tako na bolnika kot tudi na njegove svojce, saj že s svojo prisotnostjo, našo vedrino in izredno voljo do življenja damo vedeti, da vse le ni tako črno, da je nam uspelo in da ni nobenega vzroka, da tudi njim ne bi.

Majda Slapar

predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi



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 zbolí 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 odmik 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, hondrodizplazijo in Rettov 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



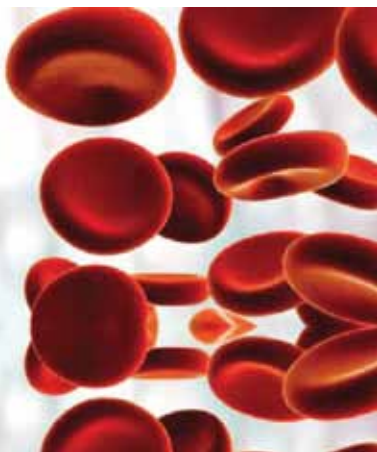
in kulturno bolj občutljivi. Z ustrezno zdravstveno politiko je moč zgoraj navedene ovire premostiti. Pri veliko obolelih dokončna diagnoza danes še ni možna in njihove bolezni ostajajo neopredeljene. Ravno ti bolniki so najbolj prizadeti zaradi težav pri vzpostavljanju ustrezne oskrbe in podpore.

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 izvrstnosti«.

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>



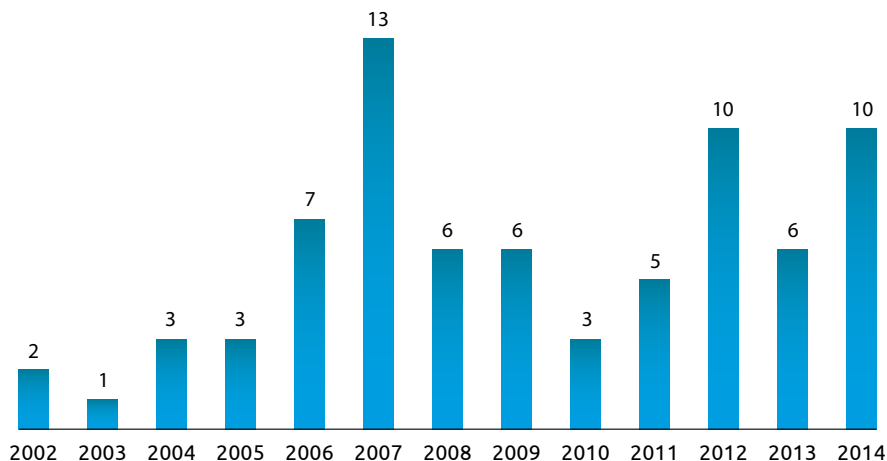
Dostopnost zdravil sirot v Evropi

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 navedno tudi cena zdravila.

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



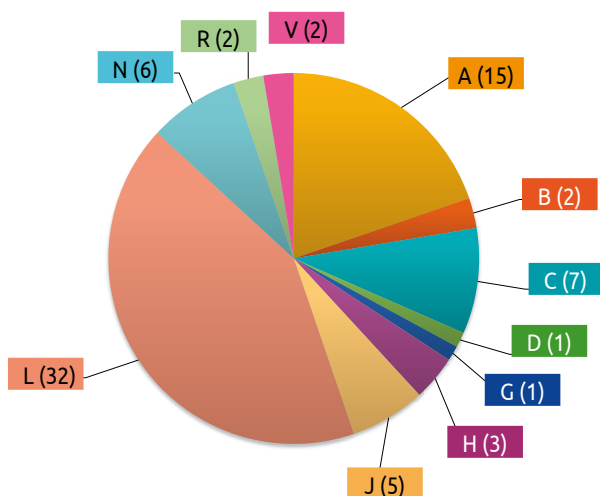
Število zdravil sirot v Evropi z dodeljeno indikacijo za zdravljenje redkih bolezni v obdobju 2002–2014 in Evropskim dovoljenjem za promet glede na leto pridobitve dovoljenja²



² Vir: Orphanet Report Series – List of Orphan Drugs in Europe. October 2014
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
D – PRIPRAVKI ZA ZDRAVLJENJE BOLEZNI KOŽE IN PODKOŽNEGA TKIVA
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 2014
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 2014

Najsodobnejše raziskave v Evropi po podatkih Orphaneta

Trenutno podatkovna baza Orphanet vsebuje 5.399 raziskovalnih projektov. Omenjeni raziskovalni projekti potekajo v 27 državah.

Ti projekti so porazdeljeni takole:⁴

Vrste raziskav	Število projektov
raziskave na živalih	495
epidemiološke raziskave	202
genetske raziskave	1061
predklinične raziskave	452
opazovalne klinične raziskave	456
diagnostika in biomarkerji	418
raziskave mutacij	546
patofiziološke raziskave	661
in vitro raziskave	922
medicinski pripomočki	28

158 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>. Accesé 11/16/12.

Dejavniki raziskav in razvoja⁶

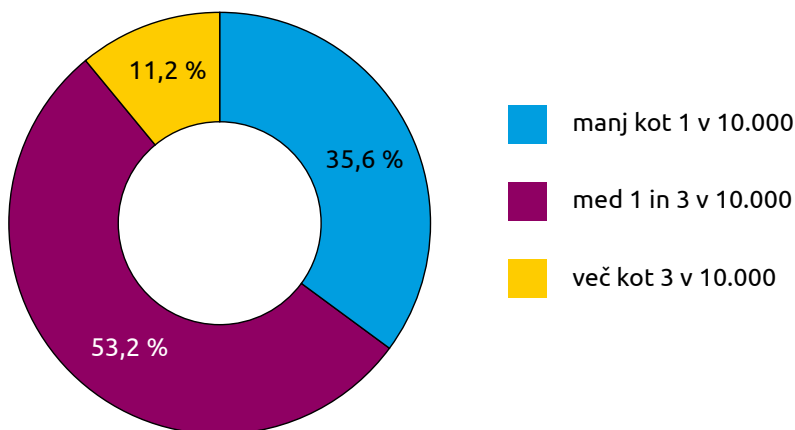
Razširjenost redkih bolezni kot dejavnik

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 (COMP):
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.

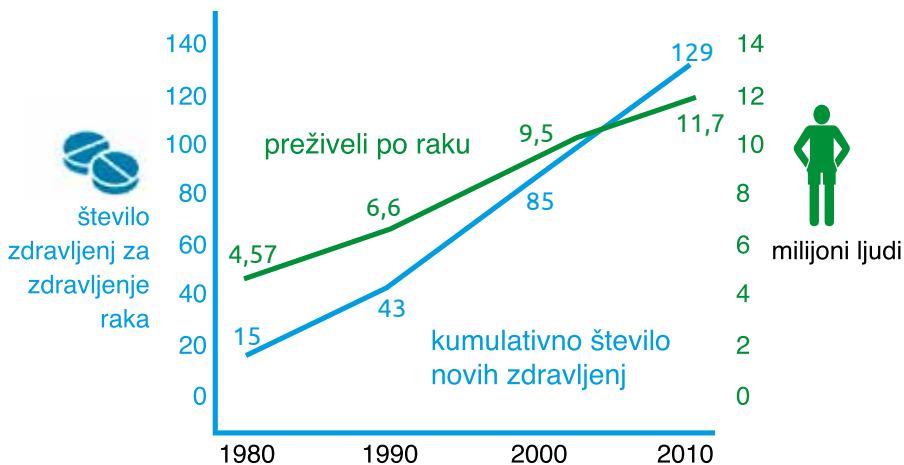
Harald E. Heemstra je poudaril, da so dejavniki, ki so specifični za posamezno bolezen ali razred bolezni zelo pomembni pri prehodu iz raziskav redkih bolezni na razvoj zdravil sirot. Na tej točki lahko izpostavimo redke oblike rakavih obolenj, saj raziskave na področju onkologije, ki se odvijajo na 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 zdravilnj 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

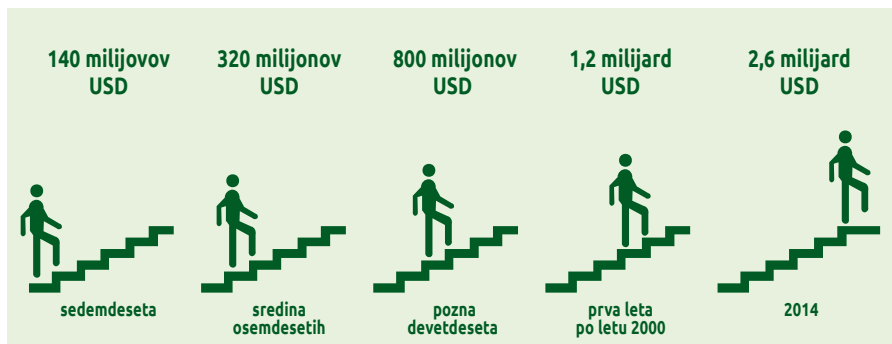
Delež prihodka (%), ki ga farmacevtske družbe vlagajo v razvoj in raziskave			
Velike farmacevtske družbe (prodaja več kot 12 milijard dolarjev)		Srednje velike farmacevtske družbe (prodaja 3–12 milijard dolarjev)	
Merck & Co	24%	Celgene	31%
Lilly	21%	Biogen	26%
Takeda	20%	Eisai	22%
Amgen	19%	UCB	22%
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%	Allergan	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%



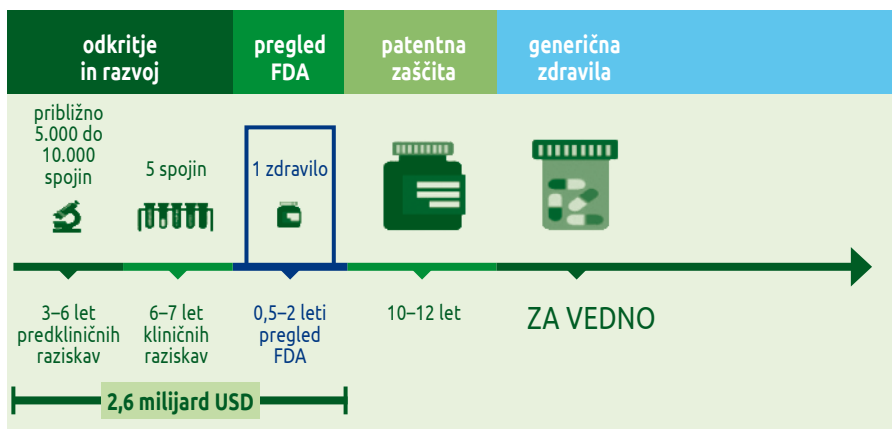
⁸ Vir: Companies annual reports (2010) – Smart Pharma Consulting analysis in Pharma Companies Strategies – Key Facts & Challenges – 2011

Stroški razvoja zdravil še naprej naraščajo⁹

Stroški razvoja nove terapije so se v obdobju med poznimi devetdesetimi in letom 2014 **več kot potrojili**



Razvoj medicinskih inovacij se sooča z velikimi ovirami in zahteva vnaprejšnja vlaganja¹⁰



FDA – Ameriška agencija za hrano in zdravila

⁹ Vir: Pharmaceutical Research and Manufacturers of America (PhRMA). 2013 Profile: biopharmaceutical research industry. Available at <http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/PhRMA%20Profile%202013.pdf>. Accessed October, 2014. Paul SM, Mytelka DS, Dunwiddie CT, et al. How to improve R&D productivity: the pharmaceutical industry's grand challenge. *Nat Rev Drug Discov*. 2010;9(3):203–14. Tufts Center for the Study of Drug Development. Cost to develop and win marketing approval for a new drug is \$2.6 billion. Available at http://csdd.tufts.edu/news/complete_story/pr_tufts_csdd_2014_cost_study. Accessed November, 2014.

¹⁰ 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 strokovnega 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

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 zdravljenja 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 zdravljenja 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 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 zdravljenju 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/rdnumbers.pdf+Brugadov+sindrom,+Guillain-Barre+rare+disease&hl=sl&gl=si&pid=bl&srcid=ADGEEShicSyp2WG63mlch_axZSVF5tT8lsj1pzn0cx5gB55_1cvroPbkp8_Esn7B_DZ5vJNJE-5h3ro6yadDrl4ZKcWzWT4g8k0juoWkapE5swspvg1nNWoWRG_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, PNSE-URONET 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 izpopolnjeno 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&jsenabled=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 zdravi-



lih 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. Prizadetost 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 oboleli 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 (incremental cost-effectiveness ratio – ICER), s pragom, ki se nahajala v

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

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 nadnacionalne 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 zelenih 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 2015

2nd International Klaus Betke Symposium on Pediatric Hematology – “Rare diseases of the human immune system – neutrophil granulocytes and biology of mitochondria”

6–7 March, Munich, Germany,

Congress of the European Association of Hospital Pharmacists (EAHP): “The hospital pharmacists’ agenda – patient safety first!”

25–27 March, Hamburg, Germany

Orphan Drug and Rare Disease Seminar: “Accelerating Access to Therapeutic Innovation”, jointly organised by Eudipharm, F-CRIN and OrphanDev

27 March, Lyon, France

3rd Asia-Pacific Prader-Willi Syndrome Conference 2015: “From Better Start to Better Living”

11–12 April, Melbourne, Australia

27th DIA Annual EuroMeeting: Development, Innovation, Access and Patient Safety

13–15 April, Palais des Congrès, Paris, France

3Gb-TEST course on NGS: “Next-generation sequencing in a diagnostic setting

20–23 April, Prague, Czech Republic

World Orphan Drug Congress USA 2015

Washington, D.C., April 22–24, 2015

2nd International GENCODYS Conference on Integrative Networks in Intellectual Disabilities

27–29 April, 2015, Crete, Greece

World Orphan Drug Congress Asia 2015

Singapore, June 3–4, 2015

Trisomy 21 Research Society (T21RS) International Conference

4–6 June, Paris, France

The European Human Genetics Conference 2015

6–9 June, Glasgow, Scotland, United Kingdom

38th European Cystic Fibrosis Conference

10–13 June, Brussels, Belgium

World Congress on Tourette Syndrome & TIC Disorders

24–26 June, London, United Kingdom

International Conference on Children's Bone Health

27–30 June, Salzburg, Austria

The 11th International Conference on Developmental Coordination Disorder

2–4 July, Toulouse, France

The First Russian Congenital Aniridia Conference

3–4 July, Cheboksary, Russia

10th European Cytogenetics Conference

4–7 July, Strasbourg, France

Glycoproteinoses: Fourth International Conference on Advances in Pathogenesis and Therapy

23–26 July, Saint Louis, Missouri, USA

HGSA 39th Annual Scientific Meeting

8–11 August, Perth, Australia

11th International Congress on Systemic Lupus Erythematosus

3–6 September, Vienna, Austria



Topical Meeting on Osteogenesis Imperfecta:
“Soft Tissues & Soft Issues – OI is more than fractures”
(open for both scientists, clinicians and people with OI)
17–18 September, Oslo, Norway

2nd International Primary Immunodeficiencies Congress (IPIC)
5–6 November, Budapest, Hungary

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 A/S
ADEMPAS	Riociguat	* Chronic thromboembolic pulmonary hypertension (CTEPH) Adempas is indicated for the treatment of adult patients with WHO Functional Class (FC) II to III with - inoperable CTEPH, - persistent or recurrent CTEPH after surgical treatment, to improve exercise capacity. * Pulmonary arterial hypertension (PAH) Adempas, as monotherapy or in combination with endothelin receptor antagonists, is indicated for the treatment of adult patients with pulmonary arterial hypertension (PAH) with WHO Functional Class (FC) II to III to improve exercise capacity. Efficacy has been shown in a PAH population including aetiologies of idiopathic or heritable PAH or PAH associated with connective tissue disease.	27/03/2014	Bayer Pharma AG



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
ARZERRA	Ofatumumab	* In combination with chlorambucil or bendamustine, treatment of patients with chronic lymphocytic leukaemia who have not received prior therapy and who are not eligible for fludarabine-based therapy. * Treatment of refractory chronic lymphocytic leukaemia 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
CARBAGLU	Carglumic acid	Treatment of hyperammonaemia due to N-acetylglutamate synthase primary deficiency, hyperammonaemia due to isovaleric acidaemia, hyperammonaemia due to methymalonic acidaemia, hyperammonaemia due to propionic acidaemia. <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
COMETRIQ	Cabozantinib	Treatment of adult patients with progressive, unresectable locally advanced or metastatic medullary thyroid carcinoma. For patients in whom Rearranged during Transfection (RET) mutation status is not known or is negative, a possible lower benefit should be taken into account before individual treatment decision.	21/03/2014	TMC Pharma Services Ltd.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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
DEFITELIO	Defibrotide	Defitelio is indicated for the treatment of severe hepatic veno-occlusive disease (VOD) also known as sinusoidal obstructive syndrome (SOS) in haematopoietic stem-cell transplantation (HSCT) therapy. It is indicated in adults and in adolescents, children and infants over 1 month of age.	18/10/2013	Gentium S.p.a.
DELTYBA	Delamanib	Deltyba is indicated for use as part of an appropriate combination regimen for pulmonary multi-drug resistant tuberculosis (MDR-TB) in adult patients when an effective treatment regimen cannot otherwise be composed for reasons of resistance or tolerability. Consideration should be given to official guidance on the appropriate use of antibacterial agents.	28/04/2014	Otsuka Novel Products GmbH
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 Europharm 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
GAZYVARO	Obinutuzumab	In combination with chlorambucil, treatment of adult patients with previously untreated chronic lymphocytic leukaemia (CLL) and with comorbidities making them unsuitable for full-dose fludarabine based therapy.	23/07/2014	Roche Registration Limited
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 tiparovec	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

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
IMNOVID (ex POMALIDOMIDE 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
INCRELEX	Mecasermin	Long-term treatment of growth failure in children and adolescents with severe primary insulin-like growth factor 1 deficiency (Primary IGFD). Severe Primary IGFD is defined by: - height standard deviation score ≤ -3.0 and - basal IGF-1 levels below the 2.5th percentile for age and gender and - GH sufficiency. - exclusion of secondary forms of IGF-1 deficiency, such as malnutrition, hypothyroidism, or chronic treatment with pharmacologic doses of anti-inflammatory steroids. Severe Primary IGFD includes patients with mutations in the GH receptor (GHR), post-GHR signaling pathway, and IGF-1 gene defects; they are not GH deficient, and therefore, they cannot be expected to respond adequately to exogenous GH treatment. It is recommended to confirm the diagnosis by conducting an IGF-1 generation test.	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	Treatment of cystic fibrosis (CF) in patients age 6 years and older who have one of the following gating (class III) mutations in the <i>CFTR</i> gene: <i>G551D</i> , <i>G1244E</i> , <i>G1349D</i> , <i>G178R</i> , <i>G551S</i> , <i>S1251N</i> , <i>S1255P</i> , <i>S549N</i> , or <i>S549R</i> .	23/07/2012	Vertex Pharmaceuticals (U.K.) Limited
KOLBAM (ex CHOLIC ACID FGK)	Cholic acid	Cholic acid FGK is indicated for the treatment of inborn errors in primary bile acid synthesis due to Sterol 27-hydroxylase (presenting as cerebrotendinous xanthomatosis, CTX) deficiency, 2- (or α-) methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency or Cholesterol 7α-hydroxylase (CYP7A1) deficiency in infants, children and adolescents aged 1 month to 18 years and adults.	04/04/2014	FGK Representative Service GmbH



TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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
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	Takeda France 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
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. * Treatment of patients with progressive, locally advanced or metastatic, differentiated (papillary/follicular/Hürthle cell) thyroid carcinoma , refractory to radioactive iodine.	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	Mediowound 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.

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
OPSUMIT	Macitentan	Opsumit, as monotherapy or in combination, is indicated for the long-term treatment of pulmonary arterial hypertension (PAH) in adult patients of WHO Functional Class (FC) II to III . Efficacy has been shown in a PAH population including idiopathic and heritable PAH, PAH associated with connective tissue disorders, and PAH associated with corrected simple congenital heart disease.	20/12/2013	Actelion Registration Ltd
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
PARA-AMINOSALICYLIC ACID LUCANE	Para-aminosalicylic acid	Para-aminosalicylic acid Lucane is indicated for use as part of an appropriate combination regimen for multi-drug resistant tuberculosis in adults and paediatric patients from 28 days of age and older when an effective treatment regimen cannot otherwise be composed for reasons of resistance or tolerability	07/04/2014	Lucane Pharma
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 (intraspinous 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.	06/09/2013	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	NPS Pharma Holdings Limited
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	Norgine 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 Europharm 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
SIRTURO	Bedaquiline	SIRTURO is indicated for use as part of an appropriate combination regimen for pulmonary multidrug-resistant tuberculosis (MDR-TB) in adult patients when an effective treatment regimen cannot otherwise be composed for reasons of resistance or tolerability. Consideration should be given to official guidance on the appropriate use of antibacterial agents.	05/03/2014	Janssen-Cilag International N.V.
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
SYLVANT	Siltuximab	Treatment of adult patients with multicentric Castleman's disease (MCD) who are human immunodeficiency virus (HIV) negative and human herpesvirus-8 (HHV-8) negative.	22/05/2014	Janssen-Cilag International NV
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 Pseudomonas aeruginosa 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
TRANSLARNA	Ataluren	Treatment of Duchenne muscular dystrophy resulting from a nonsense mutation in the dystrophin gene, in ambulatory patients aged 5 years and older. Efficacy has not been demonstrated in non-ambulatory patients. The presence of a nonsense mutation in the dystrophin gene should be determined by genetic testing.	31/07/2014	PTC Therapeutics Limited
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
VIMIZIM	Recombinant human n-acetylgalactosamine-6-sulfatase (INN = Elosulfase alfa)	Treatment of mucopolysaccharidosis, type IVA (Morquio A Syndrome, MPS IVA) in patients of all ages.	28/04/2014	BioMarin Europe Limited
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

NEW

TRADENAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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 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
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 10⁹/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.



TRADE NAME	ACTIVE SUBSTANCE	MARKETING AUTHORISATION INDICATION	MARKETING AUTHORISATION DATE (DD/MM/YYYY)	MARKETING AUTHORISATION HOLDER
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 Svetovadni 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 prekine 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 dnevnem redu, 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

20 let
1995 – 2015



**Društvo bolnikov
s krvnimi boleznimi**

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJA

Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš, Slovenija

OSEBNA IZKAZNICA

DRUŠTVO BOLNIKOV S KRVNIMI BOLEZNIMI SLOVENIJA

Association of patients with Blood Diseases in Slovenia

DRUŠTVO, KI DELUJE V JAVNEM INTERESU NA PODROČJU ZDRAVSTVENEGA VARSTVA

An association working in the public interest of healthcare

Z odločbo 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.

Krvne bolezni so redke bolezni, saj je večina krvnih bolezni uvrščenih v register redkih bolezni, razen anemije zaradi pomanjkanja železa in vitamina B12. V 20-letnem delovanju Društva bolnikov s krvnimi boleznimi



združujemo bolnike in bivše bolnike, ki so zboleli za eno izmed krvnih bolezni, kot so: akutne in kronične levkemije, limfomi, diseminirani plazmocitom, aplastična anemija, mielodisplastični sindromi in druge krvne bolezni; sorodnike bolnikov, njihove prijatelje ter strokovno medicinsko osebje.

Društvena pisarna: Slovenska cesta 30, 1234 Mengeš

Članstvo: 490 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)

+ 386 (0) 41 649 735 (Mihaela Uhan)

E-pošta: info@drustvo-bkb.si

Spletna stran: www.drustvo-bkb.si



Slika 1: Članstvo Društva bolnikov s krvnimi boleznimi od ustanovitve leta 1995 dalje.



Slika 2: Geografska razpršenost članstva Društva bolnikov s krvnimi boleznimi po Sloveniji.

Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi že od 1995

Decembra 1995 smo na pobudo članice društva gospe Erike Pertinač in številnih somišljenikov med bolniki ter 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 svojcem 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 pomoč 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 bolnikom ter njihovim svojcem, dopolnilo in postalo nepogrešljiv člen v procesu zdravljenja. Ima veliko vlogo pri ozaveščanju tako bolnikov, kot tudi širše javnosti o bolezni, s svojimi posebnimi socialnimi programi delovanja pa nesebično vstopa v procese delovne, zdravstvene, socialne in finančne rehabilitacije tako bolnika, kot njegove družine v času zdravljenja in po njem.

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

Za nemoten potek delovanja društva ter izvajanje programov ima društvo že 18 let društveno pisarno s sedežem v Mengšu, na Slovenski cesti 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 sorodnih hematoloških društev, je dobilo v vseh dvajsetih 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 kroničnih bolnikov ter status društva, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstva ter se že pred 17-letji vključili v program sofinanciranja 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.

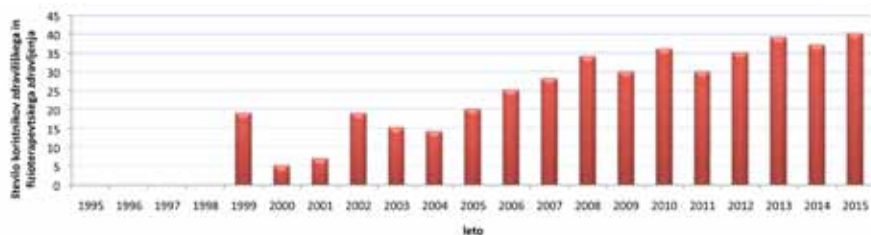
Programi društva

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

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

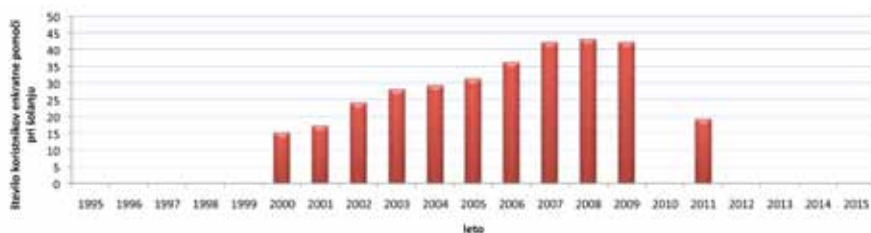
Program je namenjen izključno članom društva – bolnikom in bivšim bolnikom, ki se lahko vsako leto prijavijo na interni Razpis za pridobitev pravice koriščenja programa zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja po vseh zdraviliščih v Sloveniji. Z izvajanjem preventivnega programa in sofinanciranjem zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja omogočimo članom društva bolnikom in bivšim bolnikom ohranjanje na novo pridobljenega zdravja, povečati kakovost življenja po dolgotrajnem in agresivnem zdravljenju.

Program se sofinancira s sredstvi Fundacije FIHO od leta 1999 dalje in se izvaja na osnovi sprejetega Pravilnika o zdraviliškem ali fizioterapevtskem zdravljenju, socialnih pomoči in enkratnih pomoči pri šolanju.



Slika 3: Število koristnikov zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja od leta 1999 do 2015.

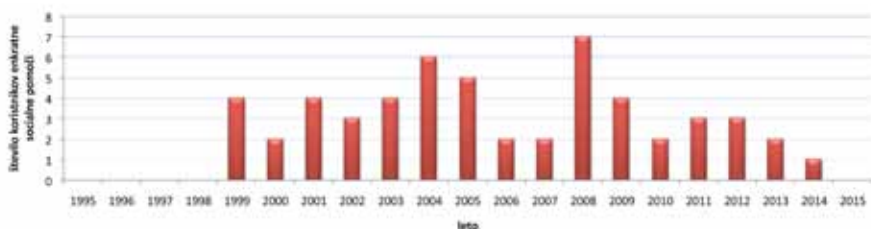
V letih od 1999 do 2015 je bilo omogočeno koriščenje programa zdraviliškega ali fizioterapevtskega zdravljenja članom društva skupno 437-krat, kar povprečno pomeni 28 članov društva - bivših bolnikov na leto.



Slika 4: Število koristnikov enkratne pomoči pri šolanju



V letih od 1999 do 2010 je enkratno pomoč pri šolanju koristilo 327 otrok članov društva – bivših bolnikov.



Slika 5: Število koristnikov enkratne socialne pomoči

V letih od 1999 do 2015 je bilo podeljeno 52 socialnih pomoči, članom društva – bivšim bolnikom.

2. Sofinanciranje posledic zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic.

Zaradi agresivnega zdravljenja s kemoterapijo 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 bolnišničnega zdravljenja že šesto 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.

V 20-tih letih delovanja društva smo vedno prisluhnili strokovnemu medicinskemu osebju Kliničnega oddelka za hematologijo

(KOH) UKC Ljubljana in potrebam bolnikov. Glede na dane finančne zmožnosti društva, smo podarili najnujnejše medicinske pripomočke in tehnično opremo ter s tem zagotovili kakovostnejše zdravljenje in bolnikom omogočili lažje bivanje v času bolnišničnega zdravljenja.

Tabela 1: Donacije v letih 1997–2014.

Leto	Komu je bilo podarjeno?	Kaj je bilo podarjeno?
Od leta 1997 do 2014	Novoletno obdarovanje bolnikov in medicinskega osebja na KOH UKC Ljubljana	bolnikom simbolična darila z novoletnimi čestitkami medicinskemu osebju darilna košara dobrot
	Hemato-onkološkemu oddelku Pediatrične klinike, UKC Ljubljana	igračice donatorja firme Elform Šmarca pri Kamniku
2014	KOH UKCL	stojalo za gradivo na KOH oglasna tabla za KOH
2012	Hematološka ambulanta Poliklinika	stojalo za gradivo na Polikliniki – Hematološka ambulanta
2008	KOH UKC Ljubljana	medicinske tehtnice 12 x
2007	KOH UKC Ljubljana	perfuzor Alaris GH 1x pulzni oksimeter MD 61op 1x in pulzni oksimeter MD OP 1x
2006	Zavodu RS za transfuzijsko medicino – Center za tipizacijo tkiv	finančna pomoč pri tipizaciji antigenov HLA
2006	KOH UKC Ljubljana	
2005	KOH UKC Ljubljana	pulzni oksimeter, konzolna servirna mizica, prekoposteljna servirna mizica, 3x TV sprejemnik
2004	KOH UKC Ljubljana	infuzijska črpalka Ivac 1x prenosni EKG monitor
2003	KOH UKC Ljubljana	monitor za spremljanje vitalnih funkcij
2002	KOH UKC Ljubljana	2x infuzijska črpalka
2001	KOH UKC Ljubljana	prenosni pulzni oksimeter brez senzorja in temu pripadajočo večkratno naprsko ščipalko za odrasle – senzor SP 02 2x nastavek za toaletno školjko – visoko stranišče za bolnike s posebnimi potrebami 2x
2000	KOH UKC Ljubljana	2x specialni bolniški postelji za nego najtežjih bolnikov po presaditvi KM - bolniška postelja Evolution Hill Rom
1999	KOH UKC Ljubljana	TV sprejemnik 3x, video rekorder 1x in infuzijsko črpalko 1x
1998	KOH UKC Ljubljana	vrči za čaj 12 x
	Hematološka ambulanta, Poliklinika, Njegoševa 4, Ljubljana	radio s CD kasetnikom



1997	KOH UKC Ljubljana	2x oglasna deska za informiranje o delovanju društva mobilni telefon prenosni bronhialni aspirator, prenosna digitalna tehtnica za tehtanje sedečih bolnikov, digitalna elektronska tehnica, višinomerom glasbeni stolp s kasetnikom
------	-------------------	---

4. Izdaja strokovne literature ter društvenih publikacij.

V 20-tih letih delovanja društva smo izdali 29 publikacij od vodnikov za bolnike, zbornikov predavanj ob Dnevu za bolnike in Dnevu redkih bolezni, zloženek v slovenskem in angleškem jeziku, Almanah ob 15-letnem delovanju društva, knjigo zgodb bolnikov in predstavitvene plakate v slovenskem in angleškem jeziku.

Tabela 2: Pregled izdanih publikacij Društva bolnikov s krvnimi boleznimi od 1997 do 2015.

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Redke bolezni 2015 – peta izdaja	Vodnik za bolnike
2015	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan redkih bolezni 2015	Plakat
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Anemije – Vodnik za bolnike, ponatis	Vodnik za bolnike
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Anemije – Vodnik za bolnike	Vodnik za bolnike
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Redke bolezni 2014 - četrta izdaja	Vodnik za bolnike
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitev Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženka
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Pamphlet – Association of patients with blood diseases	Zloženka
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Press release – Association of patients with blood diseases	Gradivo za medije
2014	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan redkih bolezni 2014	Plakat
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Akutne levkemije in presaditev krvotvornih matičnih celic – Dopolnjena navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Redke bolezni 2013	Vodnik za bolnike
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Zgodbe iz šestega nadstropja	Zgodbe bolnikov

Leto	Izdajatelj	Naslov publikacije	Vrsta publikacije
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Partners for Progress 2013 – »Rare Disorders without Borders«	Zloženska
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan redkih bolezni 2013	Plakat
2013	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Plakat
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan bolnikov in njihovih svojcev oktober 2012	Vodnik za bolnike
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Vodnik za bolnike s kronično mieloično levkemijo 2012	Vodnik za bolnike
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Manj pogoste bolezni 2012	Vodnik za bolnike
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Partners for Progress – »Rare disease day 2012«	Zloženska
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Pamphlet – Association of Patients with Blood Disesaes	Zloženska
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženska – Predstavitev Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Zloženska
2012	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitveni plakat Društva bolnikov s krvnimi boleznimi	Plakat
2011	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Akutne levkemije in presaditev krvotvornih matičnih celic – Navodila za bolnike	Vodnik za bolnike
2010	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Dan bolnikov 2010 – Zbornik predavanj	Vodnik za bolnike
2010	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	15 let delovanja »Društva bolnikov s krvnimi boleznimi« 1995–2010	Zbornik
2009	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	20 let presaditev matičnih celic v Sloveniji – Dan bolnikov 2009	Vodnik za bolnike
2008	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi – predstavitev društva	Zbornik
1999	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi v sodelovanju s KOH UKC Ljubljana	Zdravljenje s presaditvijo krvotvornih matičnih celic nesorodnega darovalca	Vodnik za bolnike
1999	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi v sodelovanju s KOH UKC Ljubljana	Presaditev krvotvornih matičnih celic pri odraslem človeku – Navodila za odpust	Vodnik za bolnike
1997	Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi	Predstavitev društva s pristopno izjavo	Zloženska



5. Aktivno vključevanje in sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah.

Od leta 2010 se redno udeležujemo in aktivno sodelujemo na dnevih bolnikov in njihovih družin na kongresih evropske skupine za presaditev krvotvornih matičnih celic in kostnega mozga EBMT – *European Group for Blood and Marrow Transplantation*.

Ravno tako smo od leta 2011 aktivno prisotni na kongresu *Partners for Progress*.

Od februarja 2014 smo polnopravni člani Evropskega združenja za redke bolezni *EURORDIS*.

Smo člani Myeloma Euronet – *European Network of Myeloma Patient Groups*.

Na pobudo *European Patient Forum* s sedežem v Bruslju, pa je društvo vpisano tudi v Evropski register bolnikov s krvnimi boleznimi.

Tabela 3: Mednarodno sodelovanje

Datum	Organizator	Kraj	Vsebina
30. do 2. 7. 2015	Partners for Progress	Lisbona	Partners for Progress, 30.–2. 7. 2015
21. 3. 2015	EBMT	Istambul	4 th EBMT Patient & Family Day – Dan bolnikov
1. in 2. 7. 2014	Partners for Progress	Praga	Partners for Progress, 1. in 2. 7. 2014
29. 3. 2014	EBMT	Milano	8 th EBMT Patient & Family Day – Dan bolnikov
2. in 3. 7. 2013	Partners for Progress	Bruselj	Partners for Progress, 2. in 3. Julij 2013
6. 4. 2013	EBMT	London	7 th EBMT Patient & Family Day – Dan bolnikov
4. in 5. 7. 2012	Partners for Progress	Barcelona	Partners for Progress, 4. in 5. julij 2012
31. 3. 2012	EBMT	Ženeva	6 th EBMT Patient & Family Day – Dan bolnikov
6. 7. 2011	Partners for Progress	München	Partners for Progress, 6. in 7. julij 2011
2. 4. 2011	EBMT	Pariz	5 th EBMT Patient & Family Day – Dan bolnikov
20. 3. 2010	EBMT	Dunaj	4 th EBMT Patient & Family Day – Dan bolnikov

6. Informacijski sistem, internet, spletna stran, 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.

V letu 2014 smo odprli novo posodobljeno spletno stran. Na društveni spletni strani www.drustvo-bkb.si se poleg osnovnih informacij o delovanju društva, objavljajo vsi društveni dogodki in novice ter strokovni prispevki o krvnih boleznih.

Ravno tako smo v letu 2014 na spletni strani odprli tudi Facebook stran.

7. Organizirano druženje in promocija zdravega življenja.

V vseh letih delovanja društva smo dali velik poudarek tudi na medsebojnem druženju, ki članom društva omogoča boljše psihofizično počutje in organizirali 42 izletov po Sloveniji in tujini.

Posameznega izleta se je povprečno udeležilo 50 članov društva.

Organizirali smo 17 prednovoletnih srečanj, katerih se je povprečno udeležilo 70 članov društva.

Ravno tako smo v društvu finančno podprli tudi sodelovanje posameznih članov na mednarodnih športnih tekmovanjih transplantiranih bolnikov.

8. Evropski Dan redkih bolezni – 28. februar.

Ob evropskem Dnevu redkih bolezni, ki se obeleži 28. februarja smo v Društvu bolnikov s krvnimi boleznimi v letih 2012, 2013 in 2014 samostojno organizirali srečanje predstavnikov društev bolnikov, ki združujejo bolnike z redkimi boleznimi. Srečanja so se udeležili številni predstavniki strokovno medicinskega osebja, predstavniki vladnih in nevladnih organizacij, farmacevtske firme in mediji. Vsa srečanja so potekala v Cankarjevem domu v Ljubljani. Na Dan redkih bolezni so se podobna srečanja vedno organizirala tudi v vseh državah članicah EU.

V letu 2015 pa skupaj z Ministrstvom za zdravje RS in Kliničnim inštitutom za medicinsko genetiko UKC Ljubljana organiziramo prvo nacionalno konferenco za redke bolezni, ki bo 27. 2. 2015 v Kongresnem centru Brdo pri Kranju.

Častno pokroviteljstvo nad srečanjem je v letih 2013, 2014 in v letu 2015 prevzel Predsednik RS Borut Pahor. V letu 2012 pa je bila pokroviteljica



srečanja soproga takratnega Predsednika RS gospa Barbara Miklič Türk.

V okviru Hematološke in Transfuziološke 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. V program srečanja so vključena strokovna predavanja s področja krvnih bolezni, zdravljenja bolezni, zdravljenja posledic zdravljenja s kemoterapijo in radioterapijo, prehrane, plodnosti, psihološke podpore bolnikom, pravic bolnikov s področja zdravstveno-pokojninskega zavarovanja ter drugih tem, ki se neposredno navezujejo na bolnika s krvno boleznijo.

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 in zbornikov za bolnike o krvnih boleznih ter sodobnih načinih zdravljenja ter drugih društvenih publikacij;
 - 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;
 - podpiranje akcij za povečanje števila prostovoljnih darovalcev matičnih celic;
 - aktivno vključevanje in aktivno sodelovanje v sorodnih mednarodnih organizacijah;
 - aktivno sodelovanje pri ustanavljanju krovne zveze bolnikov z redkimi boleznimi – Združenje bolnikov z redkimi boleznimi Slovenije;
 - vsakoletno sodelovanje pri organizaciji srečanja ob EU Dnevu redkih bolezni;
 - aktivno sodelovanje v Koordinativni delovni skupini za zagotavljanje koordinacije in implementacije Načrta dela na področju redkih bolezni v Sloveniji na Ministrstvu za zdravje RS.
 - Aktivno zbiranje donacijskih in sponzorskih sredstev za izvajanje vseh rednih programov društva ter delovanja
- Zbiranje sredstev na snovi razpisov fundacije ter ministrstev ter

priprava poročil o porabi sredstev

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 Kliničnem oddelku za hematologijo, UKC Ljubljana, kot tudi v hematološki ambulanti in dnevni bolnišnici na Polikliniki, Njegoševa 4, Ljubljana ter v 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
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

Osebná izkaznica

Društvo bolnikov z limfomom, v katerem združujemo predvsem bolnike z limfomom in diseminiranim plazmocitomom ter njihove svojce, smo ustanovili 14. aprila 2005. Društvo je 22. avgusta 2005 postalo tudi polnopravni član mednarodne organizacije *Lymphoma Coalition*, ki združuje limfomske organizacije s celotnega sveta. Društvo je vključeno tudi v evropsko organizacijo bolnikov z diseminiranim plazmocitomom *Myeloma Patients Europe*. Uradni sedež društva je na naslovu Vodnikovo naselje 1, Ljubljana, kjer pa ni 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 novo zbolelim in njihovim družinam.

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

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

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

Pomembnejše dejavnosti društva

V svoji kratki zgodovini je društvo izvedlo številne akcije tako za člane kot za širšo javnost. Naj omenimo vsakoletno obeleževanje *Svetovnega dneva ozaveščanja o limfomu – World Lymphoma Awareness Day (WLAD)* 15. septembra, peticijo za boljšo dostopnost do bioloških zdravil, ki smo jo leta 2005 predali ministru za zdravje, odprto pismo ministru 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 podtipe 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 dejavnostim, ki jih izvajamo društva na področju redkih bolezni. Obeležitev dneva redkih bolezni je ena od takšnih akcij, pri kateri naše društvo sodeluje.

Blaž Kondža

predsednik društva



DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Tavčarjeva 2, 1000 Ljubljana, Slovenija

Elektronska pošta: hemofilija@siol.net

Spletna stran: www.drustvo-hemofilikov.si

Hemofilija je bolezen, za katero je značilno pomanjkanje enega izmed faktorjev strjevanja krvi hemofilija A – faktor VIII, hemofilija B – faktor IX. Redka dedna bolezen preprečuje normalno strjevanje krvi, zato bolniki krvavijo občutno dlje kot zdravi posamezniki. Pri ljudeh s hemofilijo se lahko pojavi neobvladljivo notranje krvavenje, npr. v sklepe, ki je lahko posledica zgolj majhne poškodbe. Krvavitev v sklepe in mišice povzroči tudi hude bolečine in negibljivost, krvavitev v pomembnih organih, kot so možgani, pa lahko vodi celo v smrt. V skupino bolezni, ki so jim skupne motnje v strjevanju krvi, sodi tudi javnosti slabše poznana Von Willebrandova bolezen in zelo, zelo redko pomanjkanje drugih faktorjev strjevanja krvi.

Hemofilija je razširjena povsod po svetu. Zanj zboli en oseba na 10.000 moških, praviloma se pojavlja v moški populaciji. Občutno pogostejša je hemofilija A, za katero trpi približno 80 % hemofilikov, hemofilija B pa se pojavi pri 20 % hemofilikov. V Sloveniji je s hemofilijo A trenutno diagnosticiranih 184 moških, s hemofilijo B pa 21. Von Willebrandovo bolezen ima 164 ljudi.

Svetovni dan hemofilije vsako leto obeležujemo 17. aprila z namenom ozaveščanja javnosti o tej redki bolezni, ki močno vpliva na kakovost življenja bolnikov. Pomemben cilj prizadevanj organizacij hemofilikov po vsem svetu je zagotavljanje boljše diagnostike in dostop do zdravljenja po vsem svetu, saj je komaj petina svetovne populacije hemofilikov deležna zdravljenja.

V Sloveniji je za hemofilike dobro poskrbljeno. To je rezultat desetletij dobrega sodelovanja bolnikov in zavzetih zdravnikov. Pred 30 leti je

Društvo hemofilikov preprečilo epidemijo okužb s HIV v Sloveniji, žal pa ne okužb s hepatitisom C, s katerim so se okužili praktično vsi bolniki s težko in srednjo stopnjo bolezni.

Slovenski sistem temelji na centralizirani oskrbi z varnimi koagulacijskimi faktorji, ki si jih najtežji bolniki vbrizgavajo kar sami, da preprečujejo krvavitve, ne samo ustavljajo začetne krvavitve. Društvo na čelu s Strokovnim svetom, v katerega hemofiliki imenujejo najbolj zavzete specialiste, je minulo leto skrbelo, da nebi dobro delujoči sistem, ki je zgleden v svetovnem merilu, ogrozili zaradi zamisli, da bi odlično delujoči in celo finančno vzdržan sistem spremeniti le zato, da bi bil povsem enak kot za je vse bolezni. A redke bolezni, kamor sodi hemofilija, imajo seveda svojo specifiko.

Letošnji dan hemofilije je po vsem svetu potekal z geslom »Spregovori in sproži spremembo!« Opozarjal je na pomen dejavnega vključevanja bolnikov v širši javnosti, da se jim vendarle zagotovi boljše zdravljenje motnje strjevanja krvi.

V Sloveniji sistem deluje tako dobro, da ni kaj spreminjati. Spremembe bi ogrozile kakovost življenja bolnikov in celo podražile stroške. Zato smo geslo preoblikovali takole: Spregovori, da preprečiš spremembo!

To smo hemofiliki s svojimi zdravniki vse leto počeli in spremembe tudi preprečili.

Jože Faganel

predsednik Društva hemofilikov Slovenije



SLOVENSKO ZDRUŽENJE BOLNIKOV Z LIMFOMOM IN LEVKEMIJO, L&L

PISARNA: Dunajska cesta 106, 1000 Ljubljana, T: +386 (0)40 240 950

SEDEŽ: Povšetova 37, 1000 Ljubljana

limfom.levkemija@gmail.com

www.limfom-levkemija.org

Združenje ima status humanitarne organizacije, ki deluje v javnem interesu na področju zdravstvenega varstva.

SKUPAJ NA POTI DO ZDRAVJA.

Zdravljenje težke bolezni predstavlja pot v neznano tako za bolnika kot za njegove svojce. Kljub številnim informacijam, ki so na razpolago, le redki bolniki resnično vedo, kaj jih čaka na poti odkrivanja, zdravljenja in okrevanja po bolezni. Pomembno vlogo pri obveščanju 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 nudimo številni člani združenja, ki z veseljem delimo 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.

Člani Združenja L&L prihajamo iz vse Slovenije. Trenutno nas je 380. Naše bolezni ali bolezni naših svojcev so nadvse različne, izkušnje odkrivanja, zdravljenja in okrevanja po bolezni prav tako, zato si lahko na srečanjih med seboj uspešno pomagamo, bodrimo drug drugega, si pomagamo nositi breme bolezni ter se skupaj veselimo dobrega počutja in kakovostnega življenja z boleznijo ali po njej.

Uspeh številnih projektov, akcij in dogodkov za bolnike je povezan s skupnimi prizadevanji aktivnih članov našega združenja, ki v svoje prostovoljno delo vlagajo svoje znanje z različnih področij dela, osebne izkušnje ali izkušnje svojca z boleznijo, dobro voljo in čut do sočloveka. Poleg predsednice Kristine Modic in podpredsednice Milene Remic se trudijo tudi drugi prostovoljci: Brina Žagar, Marinka Fojkar, Luka Konič, Jaka Cepec, Rok Justin, Polona Kumelj, Andreja Verovšek, Matej Pečovnik, Boris Jeseničnik ter Ivan in Fanika Žličar.

Dejavnosti Združenja L&L

V Združenju L&L pripravljamo in brezplačno razdeljujemo informativne knjižice o boleznih in zdravljenju, organiziramo osebna in skupinska srečanja, izlete, predavanja, delavnice in okrogle mize, vsako jesen pripravimo nacionalno kampanjo osveščanja in sodelujemo v mednarodnih kampanjah, ko s pomočjo medijev osveščamo o pomenu zgodnjega odkrivanja bolezni in pravočasnega zdravljenja. Dobro in redno sodelujemo z onkologi z Onkološkega inštituta v Ljubljani, s hematologi iz vseh slovenskih bolnišnic, kjer se zdravijo hematološki bolniki, ter s številnimi strokovnjaki z drugih področij zdravstva. Naša pomembna naloga zadnjih let je bila spremljanje in spodbujanje izgradnje novega Kliničnega oddelka za hematologijo UKC Ljubljana. Samostojno ali v sodelovanju z drugimi organizacijami bolnikov si prizadevamo z različnimi projekti in akcijami pozitivno vplivati na slovensko zdravstveno politiko, da bi bila bolj prijazna do bolnikov z rakom.

Informativne knjižice za bolnike in svojce

V procesu zdravljenja je pomembno, da bolnik čim bolj sodeluje s svojim zdravnikom. Zato potrebuje poljudne, vendar sveže in strokovne informacije o svoji bolezni in možnostih zdravljenja. Toda zdravniki imajo pogosto skopo odmerjen čas za pogovor z bolniki. Zato smo na pobudo bolnikov in v sodelovanju s slovenskimi zdravniki ter drugimi zdravstvenimi



strokovnjaki izdali več različnih vodnikov za bolnike:

- Vodnik za bolnike z ne-Hodgkinovim limfomom (NHL);
- Vodnik za bolnike s Hodgkinovim limfomom (HL);
- Vodnik za bolnike s kronično limfocitno levkemijo (KLL);
- Vodnik za bolnike s kronično mieloično levkemijo (KML);
- Vodnik za bolnike z mielodisplastičnim sindromom (MDS) in knjižico Nevtropenija.

V pripravi so tudi nove publikacije, med drugim Vodnik za bolnike z diseminiranim plazmocitomom ter informativno gradivo za bolnike z mielofibrozo.

Brezplačne publikacije so na voljo v hematoloških in onkoloških ambulantah ali na bolniških oddelkih 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. Publikacije so v tiskani ali v elektronski obliki na voljo tudi pri nas, prek spletnega obrazca na **www.limfom-levkemija.org** ali po elektronski pošti **limfom.levkemija@gmail.com** ali tel. 040 240 950.

Brezplačna posvetovalnica s strokovnjakom

Že tretje leto Združenje L&L v pisarni organizira brezplačne POSVETOVALNICE S STROKOVNJAKOM, ki bolnikom in svojcem omogočajo, da se v pozitivnem in mirnem okolju pisarne Združenja L&L ter v krogu zdravnika in majhne skupine udeležencev posvetujejo o svojih vprašanjih in morebitnih strahovih ali izvedo tisto, kar so morda pozabili vprašati zdravnika v ordinaciji ali na oddelku. Posvet traja dve uri, začne se z uvodnimi besedami zdravnika, nato sledijo vprašanja udeležencev in skupni posvet. Medsebojna izmenjava izkušenj ob strokovni podpori strokovnjaka zagotovo dodatno pripomore h kakovostnemu zdravljenju in okrevanju. Udeležba na delavnici je brezplačna in je na razpolago vsem, ne glede na članstvo v Združenju L&L.

Informacije o 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.

Na pogovor v pisarno Združenja L&L

Združenje L&L ima na Dunajski cesti 106 v Ljubljani svojo pisarno, kamor lahko pridejo bolniki in svojci na osebni pogovor s članom Združenja L&L

ter enkrat mesečno na skupinski posvet z zdravstvenimi strokovnjaki s področja hematologije, onkologije in drugih zdravstvenih področij. V pisarni so obiskovalcem na razpolago številne informativne knjižice za različne bolezni. Pisarna je tudi prostor, v katerem se med člani razvijajo nove zamisli za projekte in dejavnosti, ter prostor, kjer se zainteresirani člani po predhodnem dogovoru srečujemo ob prijetnem klepetu.

Spletna stran Združenja L&L

Vse, ki vas zanima več o naših dejavnostih, vabimo, da si ogledate spletno stran Združenja L&L, ki ponuja aktualne novice o projektih in aktivnostih združenja, o novostih s področja zdravljenja bolezni, vabila na dogodke, kontaktne podatke, informacije o boleznih, njihovem odkrivanju in zdravljenju ter informacije o združenju in njegovemu delovanju. Na spletni strani so tudi spletni obrazci, prek katerih lahko naročite brezplačne elektronske publikacije o boleznih in zdravljenju ali zastavite vprašanje strokovnjaku s področja hematologije, onkologije in klinične psihologije. Prizadevamo si, da publikacijo ali odgovor v najkrajšem možnem času prejmete na svoj elektronski naslov.

Spletna stran nudi tudi dostop do treh spletnih forumov na zdravstvenem portalu Med.Over.Net, ki jih prostovoljno moderirajo in administrirajo člani Združenja L&L. Dostop do forumov Limfom in levkemija, Kako živeti z rakom in Pravna pomoč bolnikom z rakom je mogoč preko spletne strani Združenja L&L ali direktno preko zdravstvenega portala **www.med.over.net**.

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 mielo-displastičnim sindromom in drugimi krvnimi boleznimi.

Mednarodne aktivnosti Združenja L&L

V Združenju L&L smo tudi mednarodno zelo aktivni. Sodelujemo v številnih evropskih projektih in osveščevalnih akcijah s področja hematologije in onkologije, namenjenih bolnikom in širši javnosti, saj želimo dobre primere iz prakse in izkušnje od drugod prenesti tudi med slovenske bolnike in javnost. Aktivno – tudi z lastnimi predavanji in predstavitvami svojih



projektov – sodelujemo na mednarodnih konferencah za bolnike in strokovnjake, kjer redno pridobivamo informacije o najsodobnejših oblikah odkrivanja bolezni, novih zdravilih ali oblikah zdravljenja, kar nam pomaga, da se v Sloveniji lahko kakovostno in sočasno z zahodno-evropskimi smernicami zavzemamo za najsodobnejša zdravljenja bolnikov s hemato-onkološkimi boleznimi.

Združenje L&L je član naslednjih mednarodnih organizacij društev bolnikov:

- Lymphoma Coalition (<http://www.lymphomacoalition.org/>),
- Myeloma Patient Europe (<http://www.myelomapatientseurope.org/>) in
- CML Advocates Network (<http://www.cmladvocates.net/>).

Kristina Modic

predsednica Združenja L&L



ZVEZA SLOVENSКИH DRUŠTEV ZA BOJ PROTI RAKU
Trubarjeva 76a, 1000 Ljubljana

ZVEZA SLOVENSКИH DRUŠTEV ZA BOJ PROTI RAKU

Uvod

Številne raziskave kažejo, da je zdravje Slovincem ena od najpomembnejših vrednot. Tega se še najbolj zavemo takrat, ko je naše zdravje ogroženo. Izmed številnih bolezni je rak tista, ki ima od nekdaj prizvok usodnosti in v zvezi s tem številne zmotne predstave. Res je rakavih bolezni vedo več, predvsem zato, ker je rak bolezen starejših, naša družba pa se stara, zato ima vedno več ljudi možnost doživeti svojo bolezen. Vendar pa danes poznamo številne ukrepe, s katerimi je mogoče zmanjšati ogroženost z rakom, po drugi strani pa se zaradi boljšega zdravljenja večja preživetje, kar kaže na to, da rak postaja obvladljiva kronična bolezen.

Zaradi velikih in različnih razsežnosti problema raka je pomembno, da se na vseh ravneh obvladovanja raka, od izobraževanja prebivalstva o možnostih preprečevanja raka do pomoči bolnikom, vključuje tudi civilna družba, organizirana v različna društva. Med njimi ima najdaljšo tradicijo prav **Zveza slovenskih društev za boj proti raku**.

Društvo za boj proti raku je bilo ustanovljeno 6. 4. 1970 na pobudo prof. dr. Božene Ravnihar, dolgoletne direktorice Onkološkega inštituta. Namen ustanovitve društva je bil zmanjšati zbolewnost in umrljivost za rakom v Sloveniji ter gmotno pomagati pri opremljanju Onkološkega inštituta. V prvem desetletju delovanja so nastala nova regijska društva in na njihovo pobudo je bila 1. marca 1984 ustanovljena Zveza slovenskih društev za boj proti raku, ki danes povezuje 11 regijskih društev. Zveza ima status humanitarne organizacije in deluje na območju Republike Slovenije za vse državljane, ne glede na to, ali so njeni člani ali ne. Ministrstvo za zdravje



Republike Slovenije je Zvezi podelilo tak status z odločbo HO-SDO001/05 in z odločbo štev. 08-21/99 tudi status društva, ki deluje v javnem interesu.

Vizija Zveze slovenskih društev za boj proti raku skupaj z regijskimi društvi je postati prepoznaven deležnik v celovitem programu obvladovanja raka v Sloveniji. Naše osnovno poslanstvo je skupaj z regijskimi društvi prispevati k ustvarjanju take slovenske družbe, v kateri ne bo nihče zbolel ali umrl za rakom:

- zaradi lastne nevednosti ali
- zaradi brezbržnosti države.

Zveza slovenskih društev za boj proti raku je sledila programu Evropa proti raku, ki ga je Evropska zveza vzpostavila leta 1985 in je deloval do leta 2003. Tako je 4. marca 1991 izdelala in sprejela prvi 10-letni program z nazivom **»Slovenija 2000 in rak«**. Cilj programa je bil zmanjšati zbolewnost in umrljivost za rakom s promocijo **Evropskega kodeksa proti raku**, ki je nastal v okviru tega programa. Drugi desetletni program je Zveza slovenskih društev za boj proti raku pripravila skupaj z Ministrstvom za zdravje, Onkološkim inštitutom Ljubljana, Ministrstvom za šolstvo in šport, Rdečim križem Slovenije, Inštitutom za varovanje zdravja in Zavodom za šolstvo. Drugi 10-letni program **»Slovenija proti raku – 10-letni program 2000–2010«** je bil podpisan 8. 3. 2000. Poudaril je predvsem pomen organiziranega programa primarne preventive, presejanja in zgodnjega odkrivanja raka.

Tudi tretji 10-letni program **»Slovenija proti raku – 10-letni program 2010–2020«** Zvezi nalaga, da se pridruži naporom sodobne družbe pri obvladovanju raka. K tem nas spodbujajo tudi zaključki in priporočila številnih svetovnih in evropskih organizacij. Te pozivajo zdravstveno politiko in civilno družbo, da vse napore usmeri na vsa področja celovitega obvladovanja te bolezni, od preprečevanja do večje učinkovitosti zdravljenja in pomoči bolnikom.

Področje delovanja zveze slovenskih društev za boj proti raku

Osnovno področje delovanja Zveze in regijskih društev za boj proti raku je osveščanje laične in strokovne javnosti o dejavnih tveganja raka, možnostih preprečevanja, zgodnjega odkrivanja in pomenu udeležbe v presejalnih programih za raka. S pomočjo vrhunskih strokovnjakov si prizadeva izobraziti vse večje število družinskih zdravnikov, zdravstvenih delavcev, učiteljev zdravstvene vzgoje in drugih, ki to znanje posredujejo laični javnosti.

1. Program preprečevanja zasvojenosti in promocija zdravega življenjskega sloga med otroki in mladostniki v osnovnih šolah

Program podpisovanja slovesne obljube o nekajenju v tekočem šolskem letu

Kajenju strokovnjaki pripisujejo okrog 20 % smrti za rakom in je tudi ena od najbolj razširjenih razvad. Po Podatkih Nacionalnega inštituta za javno zdravje začnejo učenke in učenci kaditi že zelo mladi, zato je program podpisovanja slovesne obljube namenjen učenkam in učencem že od 5. pa vse do 8. razreda osnovne šole.

Program pripravljamo skupaj z Zavodom RS za šolstvo že 20 let in je med mladimi in njihovimi vzgojitelji še vedno dobro sprejet. V novembru mesecu v šole pošljemo načrt učne ure, kako naj se razrednik pogovori z učenci o nevarnostih kajenja in o zdravem življenjskem slogu. Pošljemo jim tudi posebne izjave, na kateri se učenke in učenci s podpisom zavežejo, da v tekočem šolskem letu ne bodo prižgali cigarete. Hkrati s to izjavo jim razredniki razdelijo tudi zgibanko z naslovom Življenje je lepo – skrbim za svoje zdravje. V njej so nasveti za zdravje, dodana ji je anketa, ki jo učenci s pravimi rešitvami vrnejo Zvezi. Izmed vseh vrnjenih anket v Tednu boja proti raku na posebni prireditvi v eni od osnovnih šol izžrebamo 100 učencev, ki jih v maju z dvema avtobusoma peljemo na nagradni izlet v Gardaland.

Program ABC o HPV – zdrava spolnost

Slovenija je ena prvih evropskih držav, ki je deklicam v 6. razredu osnovne šole omogočila brezplačno cepljenje proti okužbam s humanimi papilomskimi virusi (HPV), s čimer prispeva k preprečevanju raka materničnega vratu. Rezultati precepljenosti kažejo, da je v povprečju majhna, manj kot 50-odstotna, pa tudi med regijami so precejšnje razlike. Po izkušnjah drugih držav je za zvečanje precepljenosti pomembna predvsem pravilna informiranost deklic in njihovih staršev.

Za učitelje, ki so dnevno v stiku z učenkami in njihovimi starši, smo v Zvezi že v letu 2011 zanje pripravili in začeli izobraževanje, da bodo lahko vodili učne ure z učenci in spodbudili starše, da se bodo odločili za cepljenje svojih hčera proti HPV. Izdali smo tudi zgibanko z naslovom ABC o HPV – abeceda o humanih virusih papiloma za deklice in njihove starše.

Tudi v letu 2014 bomo učitelje usposabljali za poučevanje učenek in učencev o spolno prenosnih boleznih, vključno o okužbi s HPV, in o



pomenu cepljenja proti HPV za preprečevanje raka materničnega vratu. Tudi pri tem programu bomo sodelovali z Zavodom za šolstvo RS: za učitelje v osnovnih šolah bomo pripravili seminarje in učne delavnice; po šolah bomo za učitelje, učenke in njihove starše delili zgibanko ABC o HPV.

2. Program izobraževanja prebivalstva o preprečevanju raka in njegovem zgodnjem odkrivanju

Preventivni programi so najpomembnejši ukrep za zmanjšanje bremena raka, ki postaja ne samo pri nas, ampak tudi drugje v svetu vedno večji javnozdravstveni problem.

Najpomembnejši seznam ukrepov, ki naj bi ga prebivalstvo upoštevalo, da bi se obolevnost za rakom zmanjšala, je *Evropski kodeks proti raku*. Evropska komisija in Mednarodna agencija za raziskovanje raka sta kodeks posodobila leta 2014. Novo verzijo smo v Zvezi prevedli in natisnili; poskrbeli bomo za to, da bo prenovljen kodeks dosegel čim večji delež prebivalstva. S promocijo prenovljenega kodeksa bomo pričeli v letošnjem tednu boja proti raku (2.–6. marec).

Vsi naši programi so namenjeni spodbujanju prebivalstva, da se odloči za zdrav življenjski slog, seznanjanju s prvimi znaki bolezni in udeležbo v presejalnih programih DORA, ZORA in SVIT. Cilj programa je zmanjšati zbolevnost in umrljivost za rakom za 15 %.

Naše aktivnosti potekajo preko celega leta, še posebej smo dejavni v Tednu boja proti raku, ki je vsako leto v prvem tednu meseca marca in je namenjen vsej slovenski javnosti. Vzgojno-izobraževalno delo za posamezne ciljne skupine v obliki seminarjev in učnih delavnic, ki jih vodijo strokovnjaki Onkološkega inštituta Ljubljana, bo nato potekalo vse leto.

Pomembna dejavnost na tem področju je tudi opozarjanje zdravstvene politike na tiste pomanjkljivosti, ki bi jih morali urediti za učinkovitejše obvladovanje bremena raka – zagovorništvo.

3. Izobraževanje zdravnikov, zdravstvenih delavcev, študentov in predavateljev zdravstvene vzgoje o raznih vidikih obvladovanja raka

V zadnjih letih zboli za rakom blizu 13.000 Slovencev, umre pa jih okoli 6.000, vendar je med nami tudi več kot 85.000 ljudi, ki so bili kdaj koli

zdravljeni zaradi ene od rakavih bolezni. Zavedamo se, da je za obvladovanje rakavih bolezni potrebna skrb države in velika osveščenost vsega prebivalstva.

Pri osveščanju laične javnosti imajo zelo pomembno vlogo vsi zdravstveni delavci na primarni ravni zdravstvenega varstva in v šolstvu. V Zvezi si zato že vrsto let, s pomočjo vrhunskih strokovnjakov, prizadevamo dodatno izobraziti večje število družinskih zdravnikov, zdravstvenih delavcev in učiteljev zdravstvene vzgoje o možnostih primarne in sekundarne preventive raka zato, da to znanje posredujejo laični javnosti. V ta namen smo v letu 2014 pripravili že XXI. Seminar »In memoriam dr. Dušana Reje« z naslovom ***Malignomi krvotvornega in limfatičnega tkiva***, ki je bil tradicionalno v mesecu oktobru.

4. Povezovanje delovanja regijskih društev in sodelovanje s sorodnimi organizacijami doma in v tujini

Zveza sodeluje z regijskimi društvami in vsemi nevladnimi organizacijami, ki delujejo na področju obvladovanja raka in promocije zdravja, saj se zavedamo, da lahko le skupaj dosežemo več.

Zveza je polnopravna članica svetovne (UICC) in evropske (ECL) lige za boj proti raku. Leta 2013 smo v ljubljani organizirali redno letno srečanje vseh članic ECL.

5. Zbiranje sredstev za uresničevanje programov in delovanje zveze in za druge potrebe na področju obvladovanja raka

Za delovanje pridobiva Zveza finančna sredstva iz javnih razpisov (FIHO, MZ, ZZSZ) in s pomočjo donatorjev in sponzorjev.

Že od leta 1990 v novoletni akciji zbiramo denar za nabavo medicinske opreme za izboljšanje obravnave bolnikov z rakom. Ker je naše delovanje usmerjeno predvsem v primarno in sekundarno preventivo raka, v zadnjih letih zbiramo sredstva za pomoč presejalnim programom.

izr. prof. dr. Maja Primic Žakelj, dr. med.
predsednica



DRUŠTVO
ONKOLOŠKIH
BOLNIKOV
SLOVENIJE

DRUŠTVO ONKOLOŠKIH BOLNIKOV SLOVENIJE

Cancer Patients' Association of Slovenia

Društvo onkoloških bolnikov Slovenije združuje bolnike z rakom, njihove svojce, prijatelje, zdravstvene strokovnjake in vse, ki želijo sodelovati pri reševanju problematike raka, se zavzemati za krepitev zdravja in čim bolj kakovostno življenje z boleznijo. Društvo je bilo ustanovljeno leta 1986 kot pravna oseba civilnega prava, ki deluje v javnem interesu na področju celotne države in zastopa interese bolnikov z rakom. Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije mu je leta 2005 z odločbo podelilo status humanitarne organizacije. Društvo sodeluje s sorodnimi združenji doma in v tujini; za svoje programe je prejelo državna in mednarodna priznanja.

Namen društva je prispevati k celostni obravnavi bolnikov z rakom, razvijati prostovoljno delo in samopomoč, širiti znanje o raku, ozaveščati bolnike o njihovih pravicah in o pomembnosti aktivnega sodelovanja pri zdravljenju in rehabilitaciji.

S prostovoljnim delom v organizirani samopomoči *Pot k okrevanju*, ki je osnovna dejavnost društva, želimo dopolnjevati medicinsko in psihosocialno oskrbo bolnikov ter jih spodbujati na poti okrevanja. Društvo v ta namen organizira šolanje prostovoljcev za individualno in skupinsko delo in omogoča njihovo delovanje.

Pot k okrevanju – organizirana samopomoč bolnikov z rakom.

Načelo samopomoči temelji na dejstvu, da si ljudje z enako izkušnjo boleznimi in s podobnimi težavami najlažje zaupajo svoje stiske in učinkovito nudijo oporo z globoko empatijo in razumevanjem ter izmenjavo izkušenj. V ta namen delujejo posebej usposobljeni prostovoljci/ke in strokovnjaki.

Skupine za samopomoč. Trenutno deluje v različnih krajih Slovenije 21 skupin za samopomoč. Vsako skupino vodi prostovoljski tim – prostovoljka/prostovoljec koordinator skupine (z lastno izkušnjo raka) in strokovni vodja skupine (s potrebnim psihološkim in medicinskim znanjem).

Individualna samopomoč žensk z rakom dojke poteka z rednimi obiski prostovoljk v splošnih bolnišnicah v Celju, Izoli, Novi Gorici in Slovenj Gradcu.

Individualna samopomoč za bolnike/bolnice z rakom in njihove svojce pa se odvija v društvenih informativnih centrih na Onkološkem inštitutu Ljubljana in v UKC Maribor. Prostovoljke so dnevno na voljo za informacije, svetovanje in nudenje publikacij.

Publikacije so zelo pomemben redni program društva. S pisnimi informacijami dosežemo širok krog ljudi, še posebej so v pomoč bolnikom na poti okrevanja in so nepogrešljivo dopolnilo pri izvajanju samopomoči. Pisne informacije so dobrodošla pomoč, saj jih bolnik lahko znova preverja in prosi še koga drugega za razlago. V pogovoru izrečene besede pa lahko pozabi ali si jih zapomni po delčkih in jih kasneje ne zna smiselno povezati. Poleg društvenega glasila, revije *Okno*, ki vsebuje prispevke strokovnjakov in bolnikov ter poroča o dogodkih iz življenja društva, izdajamo priročnike za bolnike po posameznih vrstah raka v zbirkah *Vodnik za bolnike z rakom* ter različne zgibanke za ozaveščanje o raku – tudi širše javnosti.

Svetovalnica na spletnih straneh (<http://www.onkologija.org>) je v 10 letih razvijala dopolnitve k povezanim vsebinam v spletnem mestu za pomoč bolnikom. Cilj je ozaveščanje obiskovalcev in širše javnosti o problematiki raka. S pomočjo strokovnjakov zagotavljamo verodostojne informacije. Število obiskovalcev narašča in se vključuje v socialno omrežje Facebook.

Akcije ozaveščanju o raku pod skupnim imenom *Ozaveščanje o raku za zdrav življenjski slog* potekajo skozi vse leto, npr. slovenski *Teden boja proti raku*, *Rožnati oktober – svetovni mesec boja proti raku dojk*, *November – mesec ozaveščanja o raku pljuč*.

prim. Marija Vegelj Pirc, dr. med.

predsednica

Naslov: Društvo onkoloških bolnikov Slovenije, Poljanska cesta 14, 1000 Ljubljana
Uradne ure: od 9. do 13. ure, od ponedeljka do petka
Telefon (01) 430 32 63, (041) 835 460
E-pošta: dobslo@siol.net



DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobja vas 153, 2390 Ravne na Koroškem

DRUŠTVO BOLNIKOV S FABRYJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

**Dobja vas 153
2390 Ravne na Koroškem**

Društvo je bilo ustanovljeno leta 2003. Odtlej je v Sloveniji omogočeno tudi nadomestno encimsko zdravljenje. S tem zdravilom (uradno sta registrirani dve zdravili) se trenutno zdravi 16 bolnikov. Zdravljenje poteka na dva tedna v obliki počasne intravenske infuzije. Zdravljenje mora biti doživljensko. Vsi ostali bolniki, ki niso vključeni v nadomestno zdravljenje, pa imajo redne kontrolne preglede v Slovenj Gradcu, kjer je Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni.

Človek zboli že v otroštvu, največkrat s hudimi bolečinami v udih in drobnimi pikčastimi spremembami po koži telesa. Bolezen z leti napreduje in v zrelih letih pride do postopnega odpovedovanja organov (srce, ledvica, centralni živčni sistem).

Društvo je včlanjeno tudi v mednarodno organizacijo EURORDIS in FIN. Nekateri člani so se v teh letih udeležili različnih konferenc, in sicer v Varšavi, Dubrovniku, Sarajevu, Amsterdamu, kjer so si izmenjali različne strokovne in osebne izkušnje o tej redki bolezni (status bolnika, oskrba z zdravili, organizacija v zdravstvu, ozaveščenost ljudi o redkih boleznih sploh ...).

V letu 2014, ko je 10. obletnico obeležil Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni Slovenj Gradec, pa je Društvo skupaj s Centrom in s pomočjo donatorjev izdalo knjižico FABRYJEVO SRCE. Knjižica je izšla v treh jezikih (v slovenščini, angleščini in hrvaščini). Knjižica ni v prodaji, kdor jo pa želi, naj jo naroči po e-pošti: drustvo.fabry@gmail.com.

Ponosni smo, da nam je to uspelo, saj bodo prispevki in zgodbe naših bolnikov prišle v mnoge domove. Ob tem bi se še enkrat iskreno zahvalila vsem, ki so kakor koli pripomogli k izdaji knjižice.

Hvala.

Marija Pintarič
predsednica društva

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 premnogo krat ustavijo začuden pogledi. Na videz so te osebe drugačne, 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.

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 pri-rojenega 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. Zožen imajo požiralnik, zato včasih že tekočina povzroči hude bolečine, rane v ustih in na ustnicah pa dodatno otežijo prehranjevanje in odpiranje ust.

Bulozno epidermolizo, skupino redkih dednih obolenj krhkosti kože (1:30.000), 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 zgradbo in delovanje teh proteinov, kar se navzven kaže kot izredna krhkost kože. V Sloveniji obstaja raziskovalna skupina na Medicinskem Centru za Molekularno biologijo na Medicinski fakulteti Univerze v Ljubljani, ki



jo vodi doc. dr. Mirjana Liović. Z znanstveno raziskovalnim delom na tem področju, od bazičnih raziskav vezanih na vzročnike bolezni, do iskanja novih terapevtskih načinov za lajšanje simptomov bolezni ter terapijo se ukvarjajo že 16 let.

Zaradi redkosti je bolezen mnogim 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 oseb povezanih z bulozno epidermolizo. Poslanstvo Društva Debra Slovenija je informiranje o novostih in dosežkih na področju vsakodnevne nege in zdravljenja simptomov, 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 ZA CISTIČNO FIBROZO SLOVENIJE CYSTIC FIBROSIS ASSOCIATION OF SLOVENIA

Skrajšano ime: Društvo CF

Naslov: Troštova ulica 5, 1292 Ig, Slovenija

Elektronska pošta: info@drustvocf.si

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

TRR: 02098-0258366891

Davčna št.: 39229521

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. Organizirana pomoč vsem bolnikom s cistično fibrozo za doseganje višje kakovosti življenja, ki pripomore k boljšemu in daljšemu življenju teh bolnikov. Društvo je zagovornik pravic bolnikov in njihovih družin na vseh področjih. Sodeluje s podobnimi domačimi in mednarodnimi organizacijami, opozarja pristojne državne organe oziroma javne ustanove na problematiko bolnikov z redkimi boleznimi in njihovih družin ter ozavešča javnost o življenjsko ogrožajoči redki bolezni.



Cistična fibroza je najpogostejša, avtosomno-recesivna genetska bolezen, ki se izrazi pri otroku, če prejme okvarjen gen CFTR 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 pljuči sta posledici te motnje sorazmerno 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 zbolevanja in umrljivosti je bolezen pljuč. Zato je ob hudo napredovali bolezni edina možnost presaditev pljuč. Prisotni so tudi simptomi bolezni prebavil, jeter in žolčnika. Pomembna okvara jeter je posledica zapore žolčnih vodov, kar lahko vodi v cirozo jeter. V primeru napredovanja bolezni je potrebna presaditev jeter. Kot sekundarni bolezen 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 antibiotikov. Zdravljenje je usmerjeno v preprečevanje pljučnih okvar in podhranjenosti, zato je potrebna vsakodnevna dihalna fizioterapija ter visoko kalorična prehrana in dodatki. S tem omogočamo primerno kakovost življenja, dokler ne bo na voljo gensko zdravljenje 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 bolj kakovostno življenje bolnikom s cistično fibrozo in njihovim družinam.

V skladu z evropskimi priporočili in standardi za oskrbo bolnikov s cistično fibrozo, ki so bili v lanskem letu posodobljeni, je treba tem bolnikom zagotoviti celostno in celovito zdravstveno obravnavo v okviru centra za cistično fibrozo. Multidisciplinarni pristop in sodelovanje med specializiranimi zdravniki za cistično fibrozo ter drugim osebjem namreč izboljšuje kakovost življenja bolnikov. Zato je napoved izida te bolezni po podatkih iz tujine danes 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 drugih specialističnih področij (gastroenterolog, endokrinolog, otorinolaringolog, ginekolog). Tako je v zdravljenje cistične fibroze na terciarni ravni 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.

Najpomembnejše aktivnosti društva:

V društvu izvajamo različne programe, ki služijo kot pomoč bolnikom in njihovim družinam.

Z ozaveščanjem strokovne in druge javnosti o redkih boleznih, med katere spada cistična fibroza, želimo ozavestiti ljudi in javne institucije, da bi prepoznali tudi potrebe bolnikov z redkimi boleznimi, ki niso množične. V ta namen društvo izvaja različne dejavnosti, izdaja publikacije, ažurno vzdržuje spletno stran društva, organizira strokovne posvete, srečanja in izobraževanja, kajti le ozaveščeni ljudje pravilno skrbijo za svoje zdravje in znajo bolezen obvladovati. To jim zagotavlja osnovno dostojanstvo in preživetje ter jim omogoča samostojnost in bistveno spremembo v kakovosti življenja. Z ažurnim vzdrževanjem spletne strani društva omogočamo sprotne informacije, tudi z objavljanjem elektronskih publikacij.

V društvu izvajamo individualno telesno vadbo in strokovno svetovanje, pomagamo bolnikom in njihovim družinam pri premagovanju administrativnih ovir, s katerimi se soočajo zaradi bolezni. S tem želimo izboljšati njihovo telesno, socialno in psihično stanje, kar omogoča ohranjanje in izboljšanje kakovosti življenja obolelih ter preprečuje napredovanje bolezni. Ker je cistična fibroza najpogostejša življenje ogrožajoča bolezen, je izredno pomembno svetovanje, posebno v primeru poslabšanja zdravstvenega stanja bolnika, ko bolezen tako napreduje, da je potrebna presaditev pljuč.

Društvo opozarja na vzpostavitev in vodenje nacionalnega registra bolnikov z redkimi boleznimi, ki bi služil kot pomoč pri medicinskih raziskavah ter izboljšanju oskrbe in zdravljenja teh bolnikov. Podatki, ki se zbirajo v evropskem registru za cistično fibrozo, omogočajo spremljanje zdravljenja bolnika s cistično fibrozo skozi celotno življenjsko obdobje. Namen tega registra je zbiranje podatkov zaradi epidemioloških raziskav in primerjalnih vidikov cistične fibroze ter o njenem zdravljenju v sodelujočih državah,



s čimer se spodbuja uveljavljanje novih standardov za cistično fibrozo. Podatki iz registra se uporabljajo za presojo o tem, kateri načini zdravljenja so učinkovitejši in kako se oskrba izboljšuje, za ugotavljanje novih trendov (npr. porasta novih okužb ali zapletov) in za spremljanje načinov oskrbe bolnikov s cistično fibrozo.

Društvo vsako leto aktivno sodeluje v evropskem tednu ozaveščanja o cistični fibrozi, ki poteka sredi novembra. Namen tega tedna je, da bi v celotni Evropi seznanili širšo javnost o cistični fibrozi. Ker so posledice te bolezni daljnosežne, se trudimo, da bi vsi skupaj več storili za bolnike s cistično fibrozo, izboljšali njihov položaj in način zdravljenja.

Slavka Grmek Ugovšek, mag. prav.

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: 931 invalidov, 252 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:

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

Pri distrofikih je zdravstvena obravnava najpomembnejša, in sicer od diagnostike, ki opredeli vrsto bolezni in časovni razvoj napredujoči



invalidnosti, pa do redne obnovitvene medicinske rehabilitacije, s katero se preprečujejo sekundarne okvare in ohranja zadovoljivo splošno zdravstveno stanje kljub kronični bolezni. Zdravil za sedaj še ni, genetsko svetovanje pa nekoliko blaži prirast bolnikov v Sloveniji. Teh je do enega promila prebivalstva. Najbolj žgoča problematika ostaja predvsem zaradi še vedno zaznavnega nihilističnega odnosa do distrofikov. Ti so v mnogih primerih premalo izobraženi, nimajo dovolj tehničnih pripomočkov, imajo preveč okrnjeno kakovost življenja zaradi prepozno izvedenih korektivnih operacij, ali jih celo sploh niso operirali, ter živijo v slabih bivalnih razmerah. Stalno so ogroženi zaradi nezadostne telesne 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 življenje. V društvu namreč distrofiki ustvarjalno izražajo svoje interese in jih z njegovo pomočjo tudi vsestransko uveljavljajo. Poleg tega pa društvo samostojno izvaja posebne socialne programe. Nekatere lahko zaradi profesionalnih dosežkov uvrščamo kar med izjemne dosežke slovenskega invalidskega varstva. To sta predvsem društvena služba prevozov in asistenca, ki zagotavlja mišično obolelim primerno mobilnost in telesno pomoč. Invalidsko podjetje *Birografika Bori*, ki uresničuje svoje cilje z gospodarjenjem na trgu pa dokazuje, da je možno ob uporabi visoke tehnologije in organiziranosti ekonomsko opravičljivo zaposlovati hudo prizadete distrofike pod posebnimi pogoji. Invalidsko podjetje *Dom dva topola* izvaja obmorsko medicinsko rehabilitacijo, ki omogoča ohranjanja bioloških zmogljivosti, 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. Prav 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.

Boris Šuštaršič
predsednik društva



DRUŠTVO BOLNIKOV Z GAUCHERJEVO BOLEZNIJO SLOVENIJE

Srednja Kanomlja 66, SI-5281 Spodnja Idrija
www.gaucher-drustvo.si
info@gaucher-drustvo.si

Gaucherjeva bolezen se imenuje po francoskem zdravniku Philippu Charlesu Ernestu Gaucherju (1854–1918), ki je bolezen opisal leta 1882.

Pogostost Gaucherjeve bolezni je 1 na 100.000 oseb, zato se uvršča 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, zakasneli 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 voljo od leta 1991, bistveno izboljša počutje in zdravstveno stanje bolnikov. Nadomestno zdravljenje z encimom poteka v dnevni intravenski 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 vbrizgavanje in izvedbi samoinfuzije. Za zdravljenje Gaucherjeve bolezni je na voljo tudi terapija za zmanjšanje količine substrata (glukocerebrozida) z zdravilom v obliki kapsul za jemanje.

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

Bolniki z Gaucherjevo boleznijo so se že soočili s številnimi situacijami, značilnimi za redke bolezni:

- slabo poznavanje bolezni pri zdravstvenih delavcih in v javnosti; pozna diagnoza;
- dolgo obdobje med postavitvijo diagnoze 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 oblike bolezni z nevropatijami).

Društvo bolnikov z Gaucherjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003. Naš glavni namen je medsebojno povezati slovenske bolnike in jim nuditi 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 bolezni. Taka srečanja so tudi priložnost za medsebojno spoznavanje in izmenjavo izkušenj med bolniki in zdravniki. Skupaj z društvi iz sosednjih držav organiziramo regijska srečanja bolnikov, aktivni pa smo tudi v Evropski zvezi Gaucher (www.eurogaucher.org), ki združuje društva bolnikov z vsega sveta. Z njimi si skupaj prizadevamo za izboljšanje kakovosti življenja bolnikov z Gaucherjevo boleznijo.

dr. Irena Žnidar, univ. dipl. biol.

predsednica Društva bolnikov z Gaucherjevo boleznijo

Viri in dodatne informacije na spletu



Dostop do zakonodaje Evropske unije

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



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

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

Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)

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



Donatorji

Najlepše se zahvaljujemo vsem donatorjem,
ki so omogočili tisk knjižice, vabila in plakatov.

Celgene, Podružnica v Sloveniji



Novartis



Genzyme



Pfizer, Podružnica Ljubljana



SANOFI – AVENTIS d.o.o.



Janssen, farmacevtski del Johnson & Johnson d.o.o.



Alexion Pharma Czech s.r.o.



Fundacija FIHO



URA	PROGRAM
9.30–10.00	Registracija udeležencev
10.00–10.05	Uvodni pozdrav ministrice za zdravje
10.05–10.10	Uvodni pozdrav
10.10–10.40	Registries of rare diseases / Registri redkih bolezni
10.40–10.55	Evropske pobude na področju redkih bolezni
10.55–11.10	Načrt dela na področju redkih bolezni
11.10–11.20	Mednarodni referenčni portal Orphanet v Sloveniji
11.20–11.40	Rak pri otrocih – redka bolezen
11.40–12.00	ODMOR
12.00–12.10	Slovenski model sodobne diagnostike genetskih in redkih bolezni
12.10–12.30	Poraba zdravil za redke bolezni
12.30–12.40	Dostopnost zdravil za redke bolezni na področju hematologije – novosti
12.40–13.00	Redke rakave bolezni
13.00–13.15	RAZPRAVA
13.15–14.30	KOSILO
14.30–14.40	Predlog priporočila o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni
14.40–15.10	Pravice bolnikov z redko boleznijo na področju zdravstvenega in pokojninskega zavarovanja ter pogoji za ugotavljanje stanja invalidnosti
15.10–15.30	Ohranitev plodnosti pri nekaterih redkih boleznih ter vpliv zdravljenja na hormonsko stanje bolnikov z RB
15.30–15.50	Predstavitev Huntingtonove bolezni
15.50–16.10	Ob 20-letnem delovanju Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije; Program "Bolnik – bolniku, pomoč in podpora"
16.10–16.30	RAZPRAVA IN ZAKLJUČNE MISLI

Dogodek povezuje **ga. Martina Mlakar**, članica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije



PREDAVATELJ/ICA

Milojka Kolar Celarc, ministrica za zdravje RS

Majda Slapar, predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije

prof. Paola Facchin, Università degli Studi di Padova, Italija

asist. mag. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med.,
Pediatrična klinika, UKC Ljubljana

Eva Murko, dr. med., Ministrstvo za zdravje RS

doc. dr. Luca Lovrečič, dr. med., univ. dipl. biol.,
Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana

prof. dr. Janez Jazbec, dr. med., Pediatrična klinika, UKC Ljubljana

prof. dr. Borut Peterlin, dr. med.,
Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana

prim. Jurij Fürst, dr. med., Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije

prof. dr. Peter Černelč, dr. med.,
Interna klinika, UKC Ljubljana

izr. prof. dr. Maja Primic Žakelj, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana

Tanja Fajon, poslanka v Evropskem parlamentu

Aleksander Doplihar, dr. med.

prof. dr. Eda Vrtačnik Bokal, dr. med.,
Ginekološka klinika, UKC Ljubljana

Rudolf Jekovac, predsednik Društva bolnikov s Huntingtonovo boleznijo

Majda Slapar,
Predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije

mag. Bernarda Kociper, Ministrstvo za zdravje RS





