



EURÓPSKA ÚNIA

Koordinované riešenie problematiky liečby a diagnostiky zriedkavých chorôb sa stalo prioritou európskej legislatívy v oblasti zdravotníctva.

Rada Európskej únie prostredníctvom **Odporúčania o činnosti v oblasti zriedkavých chorôb z 8. júna 2009 (2009/C 151/02)** odporučila členským štátom, aby najneskôr do konca roku 2013 vypracovali a zaviedli národné stratégie a plány v oblasti zriedkavých chorôb.

V snahe podporiť jednotlivé členské štáty pri vypracovávaní a implementácii plánov a stratégií pre zriedkavé choroby na národnej úrovni sa spustil v roku 2008 **projekt EUROPLAN**.

80% zriedkavých chorôb je genetického pôvodu

75% zriedkavých chorôb postihuje deti

30% pacientov sa nedožije piateho roku života

VIAC AKO 95% zriedkavých chorôb je neliečiteľných

1 zo 6 PACIENTOV podstúpil na základe nesprávnej diagnózy operáciu

1 zo 4 pacientov čakal na správnu diagnózu viac ako

30 ROKOV

1 z 10 PACIENTOV podstúpil na základe nesprávnej diagnózy psychologickú liečbu

Za 15 rokov podpory výskumu a vývoja liekov na zriedkavé choroby bolo na ich liečbu registrovaných

88 LIEKOV

V roku 2020 sa očakáva 200 takýchto liekov.



ZRIEDKAVÉ CHOROBY SÚ MENEJ ZRIEDKAVÉ, AKO SA ZDÁ

Na Slovensku nimi trpí približne 300 000 ľudí.

ZRIEDKAVÉ CHOROBY SÚ MENEJ ZRIEDKAVÉ, AKO SA ZDÁ AK BY SA SPOJILI VŠETCI PACIENTI SO ZRIEDKAVÝMI CHOROBAMI Z CELÉHO SVETA, VYTVORILI BY 3. NAJĽUDNATEJŠÍ ŠTÁT ZEME.



Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (Aliancia ZCH) Slovak RD Alliance
Kollárova 11, 902 01 Pezinok, www.sazch.sk
www.zriedkave-choroby.sk

Záštitu nad aktivitami prevzala ministerka zdravotníctva SR Zuzana Zvolenská.

PARTNERI:

1. Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic (DeBRA SR)
2. Farmaceutická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave (FaF UK)
3. EURORDIS
4. Asociácia tuberoznej sklerózy (ASTUS)
5. Kancelária Svetovej zdravotníckej organizácie na Slovensku
6. Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky (SSLeG)
7. Všeobecná zdravotná poisťovňa (VŠZP)
8. Orphanet Slovensko
9. Asociácia inovatívneho farmaceutického priemyslu (AIFP)
10. Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Bratislava (DFNSP BA)
11. Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica (DFNSP BB)
12. Skriningové centrum novorodencov (SCN SR)
13. Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI)
14. Národný onkologický ústav (NOU)
15. Národný ústav reumatických chorôb (NÚRCH)

LITERATÚRA:

• Regulation (EC) N°141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf • EURORDIS: Rare Diseases: understanding this Public Health Priority, 2005, s. 14, http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf • EUCERD Report: 2012 Report the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the EUCERD - Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe and Key Developments in 2010 – July 2012, <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2012ReportStateofArtRDActivities.pdf>



ZRIEDKAVÉ CHOROBY SÚ MENEJ ZRIEDKAVÉ, AKO SA ZDÁ

Na Slovensku nimi trpí približne 300 000 ľudí.

ČO SÚ ZRIEDKAVÉ CHOROBY?

ZRIEDKAVÉ CHOROBY SÚ OCHORENIA, KTORÉ POSTIHUJÚ MENEJ AKO JEDNÉHO JEDINCA SPOMEDZI DVOCH TISÍC.

Spolu rozlišujeme 6000 až 8000 druhov týchto chorôb. Líšia sa svojou závažnosťou, no celkovo ide o vážne, chronické, progresívne, degeneratívne choroby, ktoré pacienta dlhodobo obmedzujú, invalidizujú, až ohrozujú jeho život.

Pre väčšinu zriedkavých chorôb neexistuje účinná terapia, ktorá by dokázala pacienta úplne vyliečiť, avšak včasné zahájenie adekvátnej starostlivosti môže výrazne zvýšiť kvalitu života a predĺžiť tak život pacienta.

ZRIEDKAVÉ CHOROBY OHROZUJÚ KAŽDÉHO Z NÁS, PRETOŽE NOSITEĽMI PREDISPOZÍCIE PRE VZNIK NIEKTorej ZO ZRIEDKAVÝCH CHORÔB SME VŠETCI.

SLOVENSKÁ REPUBLIKA

V SR doposiaľ neexistuje jednotná koncepcia diagnostiky, liečby a celkovej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami. Prijatím **Národnej stratégie rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012-2013** v októbri 2012 urobilo Slovensko prvý krok k zmene tejto situácie a zároveň ňou nadviazalo na doterajší vývoj v EÚ.

V roku 2012 sa Slovensko zapojilo do **projektu EUROPLAN** a hoci tak urobilo ako jeden z posledných štátov, svojím aktívnym a koncepčným prístupom predbehlo aj niektoré krajiny, v ktorých sa téme zriedkavých chorôb venujú dlhodobo.

V súčasnosti stojí Slovensko pred ďalšou kľúčovou úlohou, a tým je schválenie a prijatie **Národného plánu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike.**

- PRIJATIE NÁRODNÉHO PLÁNU ROZVOJA STAROSTLIVOSTI O PACIENTOV SO ZRIEDKAVÝMI CHOROBAMI V SR VRÁTANE FINANČNÉHO KRYTIA
- ZAKOTVENIE ZRIEDKAVÝCH CHORÔB DO SLOVENSKEJ LEGISLATÍVY

...predstavuje nádej na zlepšenie kvality života pre 300 tisíc obyvateľov Slovenska.

PRIBLIŽNE
300 000
ĽUDÍ
NA SLOVENSKU



Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb



NÁROČNOSŤ A ZDLHAVOSŤ DIAGNOSTIKY

Veľké množstvo typov zriedkavých chorôb, ich ojedinelý výskyt, symptómy v mnohých prípadoch totožné s chorobami častého výskytu, vysoká závažnosť a nedostatok odborných poznatkov to sú hlavné faktory, ktoré sťažujú lekárom správnu a včasnú diagnostiku. Interval stanovenia diagnózy sa preto pohybuje v rokoch, príp. až v desiatkach rokov.

„Neexistuje snáď ambulancia, ktorú som v rodnom meste nenavštívila. Moja zdravotná karta sa hrúbkou vyrovná scenáru kvalitnej filmovej ságy. Dnes mám 32 rokov a svoju diagnózu som sa dozvedela po 20 rokoch hľadania.“

(Lenka, 32 rokov, **Gaucherova choroba typ 3**)



PODPORNÁ LIEČBA

Väčšina zriedkavých chorôb je neliečiteľná, preto je pre pacientov so zriedkavými chorobami nevyhnutná podporná liečba v podobe zdravotníckych pomôcok. Vzhľadom na špecifiká chorôb, ktorými trpia, si pomôcky často vyžadujú osobitné úpravy a ich počet či dĺžka používania sú odlišné od chorôb častého výskytu.

„Ako dieťa som rád hrával futbal. Dnes fandím Formule 1 a s mojím „vytunningovaným“ elektrickým vozíkom vyhrám každé preteky.“

(Dalibor, 23 rokov, **Duchennova muskulárna dystrofia**)



NEEXISTUJÚCA LIEČBA

Vzhľadom na to, že zriedkavé choroby nepostihujú len jeden orgán či systém, ale postupne ovládnu celé telo, aj prístup k liečbe musí byť multidisciplinárny. Okrem liekov, ktoré stále pre väčšinu chorôb neexistujú, si pacienti vyžadujú prístup viacerých špecialistov (fyzioterapia, klinická výživa, psychologická pomoc a pod.).

„Terapia na zriedkavú chorobu našej dcéry, ktorá sa prejavuje neschopnosťou ovládať vlastné telo, je zatiaľ v štádiu vývoja. Veríme, že výskum sa podarí v dohľadnej dobe úspešne zavŕšiť. Dovtedy musíme aspoň zmierňovať čiastkové zmeny stavu, ktoré postup ochorenia so sebou prináša.“

(Lívia, 40 rokov, matka dcéry s **Retťovým syndrómom**)



PSYCHICKÁ ZÁŤAŽ PACIENTOV

Pacienti často tápajú v neistote, pociťujú strach a bezmocnosť, ale musia čeliť aj nedôveryhodným pohľadom a pochybnostiam okolia. Až 90 % pacientov pociťuje strach zo svojej budúcnosti.

„Vždy som bol človek, ktorý si rád plánoval budúcnosť a pripravoval sa na ňu. Zrazu, po stanovení diagnózy, som nevedel ani len to, či a ako dlho budem jej súčasťou.“
(Marcel, 29 rokov, **paroxyzmálna nočná hemoglobínúria**)



SOCIÁLNE A SPOLOČENSKÉ NÁSLEDKY

Zriedkavá choroba mení život pacienta i celej jeho rodiny. Chorý sa v dôsledku pribúdajúcich komplikácií stáva odkázaný na pomoc a opateru svojich blízkych. Choroba a súvisiace režimové opatrenia ovplyvňujú jeho vzdelávanie, výkon práce, či voľnočasové aktivity. Svoj život musia ochoreniu podriadiť aj ostatní členovia rodiny.

„So Zuzkou sa najčastejšie hráme na lekárku. Ranky na jej tele totiž musím ošetrovať aj niekoľko hodín denne. Hoci sa jej koža nikdy nezahojí, takto to aspoň nevnímam a jej bolesť je trochu znesiteľnejšia.“

(Jana, 36 rokov, matka dcéry s **Epidermolysis bullosa**)



SLOVENSKO
MÁ NAJVÄČŠÍ
POČET PACIENTOV
S **alkaptonúriou**
NA SVETE

NEDOSTATOK INFORMÁCIÍ

Len 1000 zriedkavých chorôb profituje z odborných publikácií. Prítom vzdelávanie odborníkov je len jedným z mnohých krokov smerujúcich k zlepšeniu a urýchleniu diagnostiky zriedkavých chorôb. Nemenej dôležité je, aby aj laická verejnosť bola dostatočne informovaná o zriedkavých chorobách a možnostiach pomoci pacientom, ktorí sa tak môžu dostať z dobrovoľnej izolácie.

„Dostať sa k pomoci, bolo v dôsledku ojedinelosti mojej choroby veľmi ťažké. Niektorí lekári o mojom ochorení nikdy nepočuli. Vďaka hľadu po informáciách som našla odbornú pomoc a stretla ľudí, ktorých trápia podobné ťažkosti ako mňa.“
(Eva, 58 rokov, **choroba čiernych kostí – alkaptonúria**)