



HUMANITA 5/2012

Plus

Zriedkavé choroby

Pacient so zriedkavou či ojedinelou chorobou je postihnutý viac ráz. Popri závažnej chorobe, ktorou trpí, ho postihujú ešte aj problémy súvisiace neraz s oneskorenou diagnostikou a nedostatočnou pripravenosťou zdravotníctva riešiť jeho zdravotný problém v bežnej praxi. K tomu prispieva často aj nedostupnosť špecializovanej starostlivosti a nezriedka chýbanie účinnej liečby (čiastočne aj pre nedostatočnú motiváciu farmaceutického priemyslu vyvíjať špecifické lieky na choroby, ktoré, vzhľadom na malý počet pacientov so zriedkavými chorobami, nesľubujú očakávanú návratnosť investícií potrebných na vývoj a výrobu liekov pre nich).

Vďaka uvedomeniu si významu tohto, donedávna opomenutého segmentu zdravotníctva, sa však sa už vypracovali celo európske programy, ktoré včasnú diagnostiku zriedkavých či ojedinelých ochorení stimulujú. Vývoj a zavedenie nových liečebných metód, teraz už prinášajú novú nádej mnohým pacientom s niektorými zriedkavými chorobami.

Tejto téme sa venovala aj 1. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách, ktorá sa konala **29. februára tohto roku** v Bratislave. Dátum jej konania nebol náhodný. Posledný februárový deň bol totiž v roku 2008 zvolený za **Pamätný deň medzinárodného uznania zriedkavých chorôb** (rare diseases). Odvtedy si tento deň pripomínajú vo svete tisíce lekárov, ale aj pacientov so zriedkavými chorobami a ich rodiny. Prvá konferencia o zriedkavých chorobách na Slovensku sa konala sa pod záštitou bývalého mi-

nistra zdravotníctva SR, **Ivana Uhliarika**, dekana Lekárskej fakulty UK, profesora **MUDr. Petra Labaša, CSc.** a dekana Farmaceutickej fakulty UK, profesora **PharmDr. Jána Kyseloviča, CSc.** Jej hlavné tematické okruhy boli: **Zriedkavé choroby v politickej aréne SR a Európskeho spoločenstva, Expertné centrá pre zriedkavé choroby, aj Zdravotná a sociálna starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami.** Prvá slovenská konferencia mala cieľ upozorniť na súčasné úspechy, otázky, aj nedostatky starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami a zároveň vytvoriť priestor odborníkom i predstaviteľom pacientských organizácií a tiež laickej verejnosti na vytvorenie spoločných návrhov na ich riešenie.

Počet pacientov vo svete, ktorí trpia zriedkavými či s ojedinelými chorobami je celkove vysoký, preto je neraz ťažké tu hovoriť o zriedkavosti. Podľa správy **Svetovej zdravotníckej organizácie o liekoch**, môže byť zriedkavými chorobami v 460-miliónovej európskej populácii postihnutých vyše 30 miliónov ľudí, teda 6 až 8 percent Európanov.

Čo sú zriedkavé choroby

Tzv. „zriedkavé choroby“ sú stavy, ktoré postihujú iba malý počet ľudí v rámci celej populácie a prinášajú špecifické problémy spojené s ich nízkym výskytom (incidenciou). Sú to ochorenia, ktoré postihujú menej, než 5 z každých 10 tisíc pacientov. V súčasnosti pozná lekárska veda 6 tisíc až 8 tisíc zriedkavých chorôb. V súčasnosti z nich dokáže liečiť asi len polovicu.

V Európe sa ochorenie považuje za zriedkavé či ojedinelé



Na obrázku (vľavo) profesor MUDr. László Kovács, Dr.Sc., ktorý zastupuje Slovenskú republiku v najväčšej európskej odbornej spoločnosti zaoberajúcej sa zriedkavými chorobami - Orphanet, pri ňom je MUDr. Darina Sedláková (riaditeľka Slovenskej kancelárie WHO na Slovensku), pri nej je Ing. Arch. Radoslav Herda, predseda Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb a Doc. PhDr. Katarína Repková, CSc., (druhá z prava) a MUDr. Anna Hlavatá, PhD. (vpravo), ktorá tiež zastupuje SR v spoločnosti Orphanet.

vtedy, ak postihuje menej ako jednu osobu z 2000. To isté ochorenie môže však byť v určitej oblasti zriedkavé či ojedinelé a naopak, môže byť bežné v inej územnej oblasti Európy. Napríklad, talasémia (určitá forma anémie genetického pôvodu), sa v severnej Európe vyskytuje iba zriedkavo, ale je častá napríklad, v krajinách v oblasti Stredozemského mora. Existuje tiež veľa, dosť rozšírených ochorení, ktorých varianty sú však zriedkavé.

Zriedkavé choroby (ZCH) sú často závažné, až život ohrozujúce, pacientov dlhodobo obmedzujú, aj invalidizujú. Približne 80 percent z nich je dedičných, zvyšok majú „na svedomí“ baktériové a vírusové infekcie, alergie či vplyvy životného prostredia. Až tri štvrtiny zriedkavých chorôb sa objavujú už v detskom veku. Líšia sa svojou závažnosťou, ale ich spoločným následkom je výrazne znížená priemerná dĺžka života. Niektoré spôsobujú smrť už pri narodení a mnohé sú degeneratívne alebo život ohrozujúce natoľko, že až tretina detí postihnutých zriedkavými chorobami sa nedožije 5. roku života. Vo väčšine zriedkavých chorôb neexistuje taká účinná liečba, ktorá by dokázala úplne vyliečiť pacientov, ktorí na ZCH trpia. Vhodnou starostlivosťou však možno výrazne zvýšiť kvalitu, aj predĺžiť strednú dĺžku ich života.

Až donedávna sa zriedkavé choroby v medicíne definovali ako zmeny zdravotného stavu s unikátnym súhrnom symptómov a so spoločným typom liečby. Ale táto definícia vo veľkej miere závisí od presnosti ich analýzy. Čím presnejšie sú diagnostické vyšetrenia, tým viac si lekári všímajú jemné odlišnosti, ktoré sú ale pri diagnostike dôležité. Táto komplexnosť klinických stavov sa odráža aj v rôznych klasifikačných systémoch, poskytovaných najväčšou európskou odbornou organizáciou Orphanet.

Orphanet – informačná banka

Diagnostika a liečba zriedkavých ochorení sa v poslednom čase stala jednou z naliehavých otázok európskej legislatívy v oblasti zdravotníctva. Jedným z cieľov je dosiahnuť dostupnosť liečby aj v prípadoch takých stavov, ktoré bolo doteraz možné len ťažko diagnostikovať. Dnes je tu však nádej, že v budúcnosti mnohé z týchto ochorení bude možné liečiť. Výrazným pomocníkom najmä pri sprostredkovaní informácií, ktoré by pomohli diagnostikovať aj doteraz nediodagnostikovateľné zriedkavé ochorenia, sa stal internetový portál Orphanet. Hlavnou ambíciou internetového portálu Orphanet je nielen pomáhať pri diagnostike a terapii, ale aj pri sprostredkovaní špecializovaných služieb, ktoré s diagnostikou a liečbou zriedkavých chorôb súvisia. Na svojich stránkach, okrem iného, ponúka:

- ▶ zoznam a klasifikáciu zriedkavých chorôb
- ▶ zoznam liekov na liečbu zriedkavých chorôb
- ▶ nástroje na podporu určenia diagnózy – vyhládavanie ochorení podľa príznakov,
- ▶ adresár špecializovaných služieb kliniky, labortóriá, výskumné projekty a podobne,
- ▶ encyklopédiu odporúčaných postupov pre neodkladné stavy a anestéziu.

Systém Orphanet zároveň združuje odborníkov, ktorí sa venujú tak diagnostike, ako aj liečbe zriedkavých ochorení, ako aj mapovaniu situácie v rámci konkrétnych krajín a tiež na európskej úrovni. Jednou z priorít je vytvorenie spoločného európskeho postupu starostlivosti o pacientov postihnutých ZCH. Slovenskú republiku v tomto medzinárodnom programe zastupuje profesor **MUDr. László Kovács, Dr.Sc., MPH a MUDr. Anna Hlavatá, PhD.**



Účastníci prvej slovenskej konferencie o zriedkavých chorobách v Bratislave.

„Aby pacienti nezostali „sirotami“ treba, aby o nich verejnosť vedela, lebo zriedkavé ochorenia postihujú nielen ich, ale aj ich rodiny. Bez komplexného zázemia v spoločnosti, zostáva však taký pacient „sirotou“, uviedla **MUDr. A. Hlavatá, PhD.** na stretnutí s novinármi pred prvou konferenciou o zriedkavých chorobách. Aby sa situácia v SR v oblasti ojedinelých ochorení zlepšila, na MZ SR sa vytvorila tiež pracovná skupina, ktorá sa zaoberá **plánom starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku.** Pracovnú skupinu pre ojedinelé (zriedkavé) choroby na Slovensku vedie **MUDr. František Cisárik**, hlavný odborník pre genetiku MZ SR. Táto pracovná skupina má za úlohu skoncipovať stratégiu a národný plán starostlivosti o pacientov so ZCH. Krokom k zabezpečeniu správnej diagnostiky ZCH by bolo, ak by sa starostlivosť o všetkých pacientov so zriedkavými či ojedinelými chorobami sústredila do 5-10 centier, tak, ako je to zakotvené v národnej stratégii prijatej v Českej republike. Ministerstvo zdravotníctva SR podporuje skrining ojedinelých chorôb, u ktorých je možná účinná liečba. Veľkú pomoc v tejto práci poskytuje Orphanet. Databáza Orphanetu je určená laickej i odbornej verejnosti. Viac informácií možno nájsť na www.orpha.net. Aktívna účasť aj slovenských odborníkov na aktivitách Orphanetu, vrátane grantových úloh EÚ s určitou príspeje k zlepšeniu diagnostiky, starostlivosti a liečby pacientov so zriedkavými či ojedinelými chorobami aj na Slovensku.

Dôležitým článkom starostlivosti o pacientov so ZCH je aj európska organizácia **EURORDIS (Rare diseases Europe) – www.eurordis.org**, ktorá združuje okolo 300 organizácií pre zriedkavé či ojedinelé ochorenia vo vyše 30 krajinách a bojuje za práva pacientov trpiacich týmito ochoreniami. Zasadzuje sa tiež za včasnú diagnostiku, kvalitnú zdravotnú starostlivosť a liečbu týchto pacientov, aj za ich integráciu v spoločnosti vo všetkých európskych krajinách bez rozdielu. Členom tejto organizácie na Slovensku je Občianske združenie ojedinelých genetických ochorení – ZOGO.

HLAVNÉ PROBLÉMY ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ

Pravdepodobne najväčším problémom tejto kategórie ochorení je už ich samo odhalenie, diagnostika. Príbehy pacientov, ktorí pri hľadaní príčin svojho utrpenia sú plné silných bolestí, ktoré bývajú veľmi častým „sprievodcom“ zriedkavých chorôb a ťažkostí, keďže často prešli mnohými ambulanciami, ústavmi a nemocnicami. Sú plné však aj medicínskej bezradnosti a tápania. Odhaliť jeden z vyše šesť tisíc druhov zriedkavých ochorení je však veľmi ťažké nielen kvôli ojedinelosti či „vzácnosti“ ich výskytu, ale aj preto, že sa často maskujú symptómami iných ochorení. Napríklad, za relatívne bežnou diagnózou, akou je autizmus, sa môže skrývať Rettov syndróm, Usherov syndróm typu II, Sotosov syndróm (cerebrálny gigantizmus), syndróm fragilného chromozómu X, Alemanov syndróm atď. Pri mnohých chorobách, ktorými sa odborníci predtým zaoberali len na klinickej úrovni (napríklad, mentálna retardácia, detská mozgová obrna, autizmus alebo psychózy), sa ukázalo, že nevidia jednotné ochorenie, ale môžu byť zapríčinené rôznymi početnými genetickými poruchami.



Na obrázku počas otvorenia prvej konferencie o zriedkavých chorobách je vľavo MUDr. Anna Hlavatá a vedľa nej profesor MUDr. László Kovács, Dr.Sc.

Počet pacientov s ojedinelým ochorením sa pri jednotlivých diagnózach výrazne líši. Vo väčšine prípadov zahrnutých do tejto štatistiky býva výskyt ešte výnimočnejší, objavuje sa u jedného človeka zo stotisíc alebo dokonca z milióna ľudí. Väčšina ojedinelých chorôb sa objavuje len u niekoľkých tisíc, sto, alebo dokonca len u niekoľko málo jednotlivcov v celej Európe. Takéto veľmi zriedkavé choroby majú za následok veľkú izoláciu pacientov.

Oneskorená diagnóza

Obdobie medzi prejavom prvých príznakov a správnou diagnózou je veľkým rizikom, pretože často nemusí byť počiatočná diagnóza a liečba dostatočne špecifická.

Nedostatok informácií

Nedostatok informácií sa týka najmä laikov, ale často aj lekár-

ov, pretože doba nástupu prvých príznakov a ochorenie sa síce v mnohých prípadoch objaví už pri narodení alebo v detstve, napríklad: detská spinálna svalová atrofia, neurofibromatóza, osteogenesis imperfecta (syndróm vrodenej lámavosti kostí), Rettov syndróm a väčšina metabolických porúch, napríklad mukopolysacharidózy (syndrómy Hurler a Hunter), glykogenózy, tzv. lyzozómové choroby (napr. Fabryho choroba, Gaucherova choroba), Krabbeova choroba, chondrodysplázia atď. Ale v niektorých prípadoch, napríklad, pri neurofibromatóze, sa môžu prvé príznaky objaviť síce už v detstve, ale podstatne závažnejšie príznaky sa objavujú až v neskoršom veku. Ďalšie zriedkavé ochorenia, akými sú Huntingtonova choroba, spinocerebelárna ataxia, choroba Charcot-Marie-Tooth (dedičná neuropatia), amyotrofická laterálna skleróza alebo rakovina štítnej žľazy, sú typické až v dospelosti. Preto, hoci pri mnohých ochoreniach sa príznaky objavujú v detstve, ich diagnóza môže byť určená až oveľa neskôr.

Väčšina zriedkavých - ojedinelých ochorení postihuje v rovnakej miere ženy aj mužov, ale pri niektorých z nich môže byť postihnutie rôzne, v závislosti od typu dedičnosti danej choroby (napr. hemofília a tiež Fabryho choroba postihuje prevažne chlapcov).

Pre všetkých pacientov s ojedinelými chorobami je dôležité, že téma ich diagnostiky a liečby je v poslednom čase jednou z priorit európskej legislatívy v oblasti zdravotníctva. Cieľom je, aby liečba bola dostupná aj pri takých stavoch, ktoré sa doteraz ťažko diagnostikovali. Existuje nádej, že sa čoskoro objavia lieky aj na tie ojedinelé ochorenia, ktoré boli zatiaľ neliečiteľné, ale ktoré sú zdrojom veľkého utrpenia pacientov aj ich rodín.

Zriedkavé ochorenia majú však aj významný sociálny kontext. Pacienti bývajú odkázaní na pomoc rodiny, často i nepretržitú. Zataženie býva v mnohých prípadoch také veľké, že vedie k neustálemu stresu celej rodiny. Utrpenie pacienta, strata akejkoľvek nádeje nielen na úspešnú liečbu, ale aj odhalenie príčin ochorenia, často i nepochopenie okolia, spolu s administratívnymi prekážkami v zdravotnom poistení – to všetko sú ďalšie, aj psychické následky zriedkavého ochorenia. A bývajú neporovnateľne silnejšie, ako to je pri častých, či štandardných ochoreniach. Pre pacientov so zriedkavými ochoreniami to znamená postih vo všetkých oblastiach života a aj vplyv na ich vzdelanosť, výber povolania, voľný čas, život s partnerom atď. Mať zriedkavú chorobu znamená: stigmatizáciu (poznačenie niečím), izoláciu, odlúčenie od spoločnosti, diskrimináciu pri uzatváraní napríklad: poisťiek, hypoték a podobne. Zriedkavé choroby spôsobujú aj problémy pri hľadaní zamestnania a využívaní pracovných príležitostí.

Ďalším problémom je aj nedostatok zdravotnej starostlivosti zodpovedajúcej kvality, keďže ľudia so zriedkavými chorobami potrebujú široké spektrum zdravotnej starostlivosti – rehabilitáciu, fyzioterapiu, psychologickú pomoc, aj rady pri stravovaní. Stáva sa, že ani po určení diagnózy nedostávajú potrebnú starostlivosť v plnej miere.

Nezanedbateľným problémom je aj cena liekov a ďalšie výdavky spojené so zriedkavými ochoreniami. Väčšina farmaceutických firiem nemá stimuláciu vyvíjať lieky na zriedkavé choroby pre úzky okruh pacientov. Aj preto sa takým liekom hovorí aj „osirelé lieky“. Európska únia však vytvorila systém výhod, ktorý by umožnil uvádzať také lieky na trh.

Rôzny je aj prístup k liečbe. V Európskej únii už existujú nové spôsoby liečby, ktoré sú však prístupné len v niektorých oblastiach. Príčinou je pomalý proces rozhodovania o financovaní, nedostatok skúseností a informácií lekárov prvého kontaktu, ako aj nejednotný prístup v rámci krajín EÚ k liečbe zriedkavých chorôb.

Ako zlepšiť starostlivosť o pacientov

K zlepšeniu starostlivosti o pacientov so ZCH dôjde intenzívnym medzinárodnou spolupráce vo vedeckom výskume. V súčasnosti túto spoluprácu zastrešuje najväčšia európska odborná organizácia Orphanet (www.orphanet.eu, ako aj www.orphanet.sk). Rovnako dôležitá je všestranná informovanosť nielen odbornej, ale aj laickej – patientskej verejnosti a napokon aj získavanie a zdieľanie vedeckých poznatkov o všetkých ojedinelých ochoreniach, a nie iba o tých „najbežnejších“. V neposlednom rade je to aj „osвета“ vo všetkých organizáciách, ktoré financujú chod zdravotníctva a poskytovateľov zdravotnej starostlivosti.

Otázky v oblasti zriedkavých chorôb

Ako zabezpečiť väčšiu informovanosť najmä lekárov prvého kontaktu?

Ako vytvoriť systém pravidelného prísunu nových poznatkov, aby pacienti nemuseli dlhé roky putovať ambulanciami, prechádzať vyšetreniami a nemocnicami pri hľadaní diagnózy?

Ako motivovať farmaceutické firmy, aby sa viac venovali výskumu a vývoju i takýchto, veľmi zriedkavo užívaných liekov?

Ako v sociálnej oblasti pomáhať tým, ktorí sa o ľudí so zriedkavými chorobami starajú?

Ako zaviazat zdravotné poisťovne, aby sa i zriedkavé ochorenia vo väčšej miere dostali do ich „zorného uhla“ pozornosti?

Ako motivovať výskum týchto ochorení aj na Slovensku?

Je možná prevencia v tejto oblasti ochorení?

Očakáva sa, vzhľadom na výrazný pokrok v genetickom výskume, zásadný zvrat aj v liečbe zriedkavých chorôb?

To sú otázky pre odbornú verejnosť, legislatívnych odborníkov, poskytovateľov zdravotnej starostlivosti i zdravotné poisťovne. Veríme, že odpovede na väčšinu z nich prídu už čoskoro.

NIEKTORÉ DIAGNÓZY ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

Amyotrofická laterálna skleróza

Amyotrofická laterálna skleróza (Lou Gehrigova choroba) znamená degeneráciu nervových buniek v mozgu a mieche. Postihuje len motorické bunky, čiže pacient stráca kontrolu nad sebou ovládateľnými svalmi. Senzorické (zmyslové) nervové bunky sú bez poškodenia.

Príznaky: postupujúca svalová slabosť, najmä končatín, únava a stuhnutosť svalstva. Ťažkosti pri prehltaní, žuvaní, dýchaní a rozprávaní. Zníženie hmotnosti pre úbytok svalovej hmoty, svalové kŕče.

Fabryho choroba

Pacienti majú často páľivé bolesti rúk, bolí ich brucho, na echokardiografii majú nález zväčšenej časti srdca, nález môže byť aj na ľadvinách – bielkovina v moči, okolo bedier môžu mať červené bodky, v rodine sa môže vyskytovať infarkt, či cievna mozgová príhoda mladého mužského člena rodiny (vo veku okolo 30 - 40 rokov).

Gaucherova choroba

Pacienti majú väčšinou málo krvných doštičiek – ľahko krvácajú a nedá sa to vysvetliť bežnými príčinami, ďalej sú často chudokrvní a majú zväčšenú slezinu alebo i pečeň. Ak sa k tomu pridá aj bolesť kostí (nemúsi byť) a stále nie je jasná príčina, mala by sa zvážiť táto zriedkavá choroba.

Huntingtonova choroba

Toto zriedkavé ochorenie spôsobuje závažné psychické poruchy, ktoré sa ťažko dajú vyliečiť, zároveň zťažujú aj osoby v okolí pacienta. Mnohí ľudia na začiatku ochorenia vyzerajú podráždené, niekedy až agresívne, iní sú apatickí alebo nadmerne sústredení na seba a svoje potreby, svoj vnútorný svet. Rodina tieto zmeny osobnosti a správania sa chorého síce vníma, ale málokedy tieto prejavy hodnotí ako príznaky choroby a pacienti takmer nikdy v týchto fázach ochorenia nevyhľadajú lekára.

Príznaky: u pacientov sa môže prejaviť znížená vnímavosť voči potrebám druhých, príznačné je bezcharakterné alebo

hrubé správanie, vrátane napríklad, krádeží alebo sexuálnych prehrškov, zníženého záujmu o prácu aj o vlastný zovňajšok, náladovosť a zlyhávanie v predtým bežných aktivitách. Predráždenosť (iritabilita) je provokovaná okolnosťami, ktoré by v minulosti nikdy takú reakciu nevyvolali, rovnako aj agresivita voči okoliu. Ďalej je to strata nadhľadu a kritickosti voči sebe, depresie, úvahy o samovražde, halucinácie.

Kaposiho sarkóm

Je nádorové ochorenie kože, ktoré sa vyznačuje pomalým rastom. Postihuje rôzne časti ľudského organizmu. U ľudí s ochorením AIDS prebieha toto ochorenie výraznejšie, agresívnejšie. Predpokladá sa, že pri tejto skupine ľudí sa prenáša kofaktor, ktorý zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia choroby.

Príznaky: fialové, tmavé flaky alebo uzly na koži alebo slizniciach, problémy s dýchaním, vykašliavanie krvi, vracanie krvi, mukopolysacharidóza typu 1. Deti majú postihnuté ruky, ktoré sa deformujú do tvaru pazúra, často deťom hrubnú črty tváre až do typického obrazu, okrem toho môže byť prítomné aj zväčšenie pečene, sleziny a zhoršenie zraku.

Neurofibromatóza

Dedičná choroba, ktorú spôsobuje mutácia génov. Existujú dva typy neurofibromatózy. Typ NF1 je známy aj pod názvom Von Recklinghausenova choroba.

Príznaky: prítomnosť škvŕn „café-au-lait“ (farba bielej kávy) na tele. Postupne sa v organizme vytvárajú aj nádory. Sú rôznej veľkosti a môžu zasiahnuť akékoľvek orgány. Choroba dokáže deformovať tvár, aj končatiny. Najhoršie komplikácie NF1 sú: strata zraku, nádory miechy a mozgu, poškodenie ciev, deformity (zničenie) kostí, ktoré môžu skončiť amputáciou a poškodením tváre.

Osteogenesis imperfecta (OI) choroba krehkých kostí

Nazýva sa aj Lobsteinov syndróm. Ide o genetickú poruchu kostí. Ľudia s osteogenesis imperfecta sa narodia s chybami spojivového tkaniva, zvyčajne kvôli nedostatku typu kolagénu-I.

Príznyky: zvýšená lámavosť kostí, časté zlomeniny najmä u detí.

Pompeho choroba

Prevažujúcim príznakom je postupne sa zhoršujúca svalová slabosť najmä horných a dolných končatín, obťažné stúpanie hore schodmi, pacientom sa zle vstáva zo stoličky, i z drepu, problémom je aj predpaženie rúk.

Rettov syndróm

Komplexná neurologická porucha, ktorá postihuje najmä dievčatá. Choroba je nevyliciteľná. Ide o vrodené ochorenie, ktorého príčina ani liečba nie je známa. Dieťa ho má už pri narodení, príznaky sú však známe až vo veku dvoch rokov. Pacient je úplne závislý od iných osôb pri vykonávaní základných životných potrieb. Ide o genetickú poruchu spôsobujúcu hlbokú intelektuálnu a fyzickú neschopnosť, u dievčat sa vyskytuje s frekvenciou 1:10 000.

Príznyky: obdobie regresie je medzi 9. a 30. mesiacom života, keď sa redukovujú alebo strácajú rečové schopnosti a cieľavedomé používanie rúk. Objavujú sa stereotypné pohyby rúk, tleskanie a charakteristický obraz „umývania si rúk“, zvyšuje sa napätie (tonus) svalstva, strnulá a nestabilná chôdza. Pri pôrode je obvod hlavičky normálny, ale jej rast sa spomaľuje od 5 mesiacov do 4 rokov. Neskôr nasledujú dýchacie ťažkosti, epilepsia, skolióza (patologické zakrivenie chrbtice) a celkové spomalenie rastu.

Spinálna svalová atrofia (SMA)

Recesívne ochorenie charakterizuje degenerácia šedej hmoty miechy na vnútornej strane chrbtice, čo v konečnom

dôsledku vedie k paralýze svalov spolu so svalovou atrofiou. SMA je jedným z najrozšírenejších autosomálnych recesívnych ochorení u detí a „vedie“ medzi smrteľnými genetickými ochoreniami detí a batoliat. Pravdepodobnosť výskytu je 1 prípad na 8 000 až 10 000 novonarodených detí.

Príznyky: pacienti so SMA buď vôbec nenadobudnú alebo postupne strácajú schopnosť chodiť, sedieť, stáť a hýbať sa. Ochorenie nezasahuje schopnosť rozpoznávania, intelekt, emocionálny vývoj ani senzorické nervy.

Syndróm Charcot-Marie-Toothova

Ide o dedičnú neuropatiu (choroba nervového systému).

Talasémia (Cooleyová anémia, anémia Stredomoria)

Tejto zriedkavej chorobe sa hovorí aj anémia pri mori. Ide o dedičné ochorenie červených krviniek (erytrocytov), charakterizované defektnou produkciou hemoglobínu, čo znamená jeho nedostatočnú tvorbu, čo vedie k anémii (nedostatočnej tvorbe erytrocytov).

Príznyky: ťažká anémia, žltacka, zväčšenie sleziny, závraty a odpadávanie, znížená chuť do jedla, vysoká krehkosť zväčšených kostí, tvárové malformácie („znetvorenie“), žlčové kamene, rastové ťažkosti, časté infekcie. Pri zanedbaní liečby je toto ochorenie smrteľné pre ťažkú anémiu v skorom popôrodnom období.

Uvedené zriedkavé ochorenia sú len zlomkom z doteraz zistených vyše 6 000 zriedkavých či ojedinelých ochorení a nie je vylúčené, že v budúcej Medzinárodnej klasifikácii chorôb k nim pribudnú i ďalšie zriedkavé – ojedinelé ochorenia.

LEKÁRI OBJAVILI U SLOVÁKOV NOVÉ OCHORENIE POSTIHUJÚCE MLADÝCH ĽUDÍ

Dlhodobé bolesti chrbta môže spôsobovať aj ochorenie, ktoré lekári objavili u Slovákov iba nedávno. Ide o tzv. axiálnu spondylitídu, ktorá postihuje mladých ľudí v produktívnom veku do 40 rokov.



„Základným príznakom ochorenia je bolesť chrbta pretrvávajúca viac ako tri mesiace. Aj preto sme si ešte pred niekoľkými rokmi mysleli, že ide o bežnú bolesť chrbta. Teraz sa však prišlo na to, že ide o úplne nové ochorenie, spojené so

zmenami na chrbtici a v oblasti panvy“, uviedol primár **Národného ústavu reumatických chorôb, MUDr. Jozef Lukáč.**

Priblížil, že u pacientov sa evidujú aj ďalšie príznaky, ako napríklad, zápaly v skĺbení panvových kostí, ale aj iných kĺbov, zápaly v mieste úponu šliach na kosť, nešpecifické zápalové

ochorenia čreva či zápaly oka. Choroba tiež môže byť spojená aj so psoriázou. Ľudia, u ktorých toto ochorenie prepukne, k nemu majú väčšinou genetickú predispozíciu a neexistuje jeden konkrétny spúšťač choroby.

Na diagnostiku a potvrdenie ochorenia je potrebné vyšetrenie pacienta prostredníctvom magnetickej rezonancie, ktorá potvrdí zmeny na chrbtici a skĺbenia panvových kostí.

„V skoršom štádiu nám časť pacientov dobre reaguje na liečbu bežnými protizápalovými liekmi, u mnohých pacientov, najmä v neskoršom štádiu ochorenia, je však už táto liečba neefektívna a ich chrbticu poznajú zmeny, ktoré už nie je možné liečbou ovplyvniť. Bohužiaľ, veľké percento pacientov tak ostáva na invalidnom dôchodku“, povedal MUDr. J. Lukáč.

Axiálna spondylitída bez rádiografického dôkazu, ktorú objavili v rámci celoeurópskeho zdravotníckeho programu **Fit for Work**, zatiaľ čaká na oficiálne zaradenie v rámci medzinárodnej klasifikácie chorôb. V súčasnosti tak spadá do všeobecnej priehradky „iné“, ktoré lekári zaraďujú medzi nové, prípadne **zriedkavé ochorenia**. Liečbu axiálnej spondylitídy schvaľuje zdravotná poisťovňa.

(Zdroj a snímka: TASR, 4. 11. 2012)

SLOVENSKÁ ALIANCIA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (SAZCH) je patientská mimovládna organizácia, ktorá vznikla začiatkom tohto roku. Zastupuje pacientov s chorobami, ktoré nie sú v populácii bežné. Niektoré z nich sú natoľko neznáme, že o nich nevedia ani mnohí lekári s dlhoročnou praxou. Preto pacienti s takýmito ojedinelými - zriedkavými chorobami to majú v každodennom živote často zložité a ťažké. Zmeniť by to chcela aj Slovenská aliancia zriedkavých chorôb. Jej predsedom a spoluzakladateľom je Ing. Arch. Radoslav Herda (na obrázku).

Už 6 rokov pred vznikom SAZCH sa Ing. Arch. Radoslav Herda venoval vydávaniu časopisu **Dia-lóg**, určeného pacientom s cukrovkou. Ako človek, ktorý je citlivý na ľudské trápenie spojené s chorobami, ktoré často býva jedno z najhorších, nezostal ľahostajný a nečinný ani voči ľuďom chorým na zriedkavé či ojedinelé ochorenia. Založeniu SAZCH sa začal venovať vlni v lete, po stretnutí s Ing. Beátou Ramljakovou (ktorá vedie mimovládnu organizáciu **DeBRA** zastupujúcu ľudí so zriedkavým - ojedinelým ochorením **Epidermolysis bullosa**. B. Ramljaková je matkou dvoch detí, z ktorých jedno trpí práve uvedeným ochorením. To ju motivovalo stať sa zástankyňou práv pacientov so zriedkavými ochoreniami. Aj preto sa stala iniciátorkou založenia SAZCH, ktorej je podpredsedníčkou a hovorkyňou. Myšlienkou založiť takúto alianciu na Slovensku sa začala zaoberať vtedy, keď si uvednila, že zriedkavé choroby a pacienti, ktorí nimi trpia, stoja na okraji verejného záujmu a aj jej priáním bolo a je zmeniť to. Poslaním SAZCH je: trvale zlepšovať zdravotné a sociálne podmienky života ľudí so zriedkavými chorobami (ZCH) a ich rodinných príslušníkov, ochra-



autor snímky:
Viktor Semzö

ňovať ich práva a potreby, podporovať ich integráciu a aj ich rodín do spoločnosti a tiež zvyšovať kvalitu života jednotlivcov so zriedkavými chorobami a ich rodinných príslušníkov.

SAZCH združuje patientské organizácie zastupujúce pacientov so zriedkavými chorobami (ZCH) a jednotlivých pacientov a ich rodinných príslušníkov, ktorí trpia niektorými zo zriedkavých ochorení. V súčasnosti má SAZCH asi dvanásť členských organizácií, ktorými sú napríklad:

Asociácia Marfanovho syndrómu, DeBRA SR, Organizácia svalových dystrofií SR, Občianske združenie Priatelia slaných detí, Slovenská asociácia cystickej fibrózy,

Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, Slovenská spoločnosť pre Spina bifida a Hydrocefalus, Občianske združenie, Slovenský klub pacientov po transplantácii krvotvorných buniek – EBMT.SK, Spoločnosť Williamsovo syndrómu, ZOGO – združenie ojedinelých genetických ochorení, Združenie pacientov s pľúcnou hypertenziou a Občianske združenie Život s lupusom.

Niektoré z týchto organizácií sú aj riadnymi členmi Slovenskej humanitnej rady.

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb vydáva aj vlastný spravodaj s názvom **Minorit**.

Rozhovor: s pacientom so zriedkavou – Fabryho chorobou

NAJŤAŽŠIE JE VYROVNAŤ SA S DIAGNÓZOU, NAJHORŠIA JE NEISTOTA A BEZMOCNOSŤ

Rado Baraník vyštudoval angličtinu na Harvardskej univerzite. Pochádza z Bardejova. V rodine sa pod vedením otca – učiteľa telocviku – odmala venoval športu. Neskôr pôsobil ako tréner tenisu a sám sa aktívne venoval viacerým športom. Jeho výkony však boli poznačené bolesťami svalov, pálením rúk a tráviacimi problémami, ktoré lekári nedokázali vysvetliť. Nikto mu nevedel pomôcť a ešte horšie bolo, že mu nikto neveril. Tento scenár býva až príliš častý v prípade pacientov trpiacich jednou z diagnóz zriedkavých ochorení. A nie každý má to šťastie ako Rado, ktorý sa k svojej diagnóze nakoniec dopátral. A ešte menej je tých, ktorých zriedkavá diagnóza je liečiteľná.

Rado, môžete opísať príznaky choroby, ktorú trpíte?

Je to Fabryho choroba. Najskôr som pociťoval jemné trpnutie dlaní a chodidiel. Keď som mal okolo 10 až 13 rokov, pristúpili k tomu bolesti. Bolesti boli tupé aj ostré, páľivé, trhajúce. Najhoršie boli svalové bolesti. Zle som znášal teplo, aj chlad. Bolesti sa u mňa spájali s jedlom, najviac mi bolo zle, keď som

zjedol určité druhy potravín. Vo veku 15 rokov sa príznaky zhoršili. Pri Fabryho chorobe bývajú obvykle postihnuté aj obličky a srdce. Ja mám tieto životne dôležité orgány v poriadku, možno aj vďaka terapii. Odkedy sa liečim u pani primárky Anny Hlavatej a chodím pravidelne na prehliadky, viem, že som v najlepšíh rukách. Veľmi mi to pomáha aj psychicky. Samozrejme, liečba je celoživotná a gény ešte opraviť nemožno.

Má túto chorobu ešte niekto vo vašej rodine?

Takmer všetci v mojej rodine si nechali vyšetriť DNA a našťastie, nikto iný nie je chorý, ale máme v rodine prenášačov génov – to je typické pre vrodené metabolické poruchy.

Kedy sa začali prejavovať prvé príznaky?

Prvé príznaky môjho ochorenia sa začali prejavovať, keď som mal 3 až 4 roky.

Po akom dlhom čase Vám určili diagnózu Fabryho choroby?

Chorobu mi diagnostikovali približne po 20 rokoch. Po bi-

opsii obličky vzniklo podozrenie na toto ochorenie a neskôr ho potvrdilo vyšetrenie enzýmu.

Liečite sa? Ako prebieha liečba?

Liečim sa ambulantne v Bratislave, chodím na infúzie každé dva týždne do Centra dedičných metabolických porúch na 2. detskú kliniku na Kramároch. Na klinike sa o mňa a o ďalších pacientov so zriedkavými metabolickými chorobami stará pani primárka MUDr. Anna Hlavatá.

Čo považujete za najťažšie v živote človeka, ktorý trpí zriedkavým ochorením?

Najťažšia vec je, vyrovnať sa s diagnózou, pretože tieto ochorenia sú zväčša nevyliciteľné a len pár z nich je liečiteľných. Druhou vecou, či možno aj prvou, ktorá je nesmierne ťažká, je stav, keď Vám nevedia určiť diagnózu. Nikto Vám neverí, že Vám je veľmi zle, nikto nevie, čo s Vami ďalej a všetci Vám dávajú najavo, že ich len otravujete. Čiže, najmä tá bezmocnosť a neistota, kým Vám určia diagnózu a potom hľadanie spôsobu, ako sa s chorobou zmieriť.

Máme, podľa Vás, na Slovensku dostatok odborníkov na zriedkavé ochorenia?

To nechcem posudzovať, odborníkov, ktorí dokážu pátrať za hranicami bežných diagnóz, som však ja osobne veľa nestretol. Byrokracia z pohľadu náležitostí (písomností), ktoré lekár musí spracovať a dokladovať, aby sa niečo schválilo, je nepredstaviteľne zložitá. Nebolo by lepšie vytvoriť jednoduchší systém, aby sa lekár mohol venovať liečbe pacientov, svojmu vzdelávaniu, než aby trávil hodiny vypisovaním nezmyselných papierov? To je, samozrejme, môj laický pohľad. Spolupráca, ktorá je vytvorená medzi pracoviskami, lekármi, je nedostatočná, čo vyplýva z neochoty a nedostatočnej vybavenosti jednotlivých pracovísk v rámci rôznych regiónov. Prepojenie všetkých špecializovaných a odborných pracovísk by malo byť prioritou, aby sa urýchlila diagnostika. Aj dostupnosť informácie, že na Slovensku existuje špecializované pracovisko, ktoré sa zaoberá týmito zriedkavými metabolicko-genetickými ochoreniami, by mala byť samozrejmosťou. Aby lekári vedeli, že v prípade, ak sa stretnú s netypickým problémom, s ktorým si nevedia rady, čo najrýchlejšie posunuli prípad na miesto, kde sa možno dopracovať k správnej odpovedi.

Čo by ste povedali o vašej organizácii ZOGO?

Naša organizácia ZOGO bola založená v decembri 2010. Počas tohto krátkeho obdobia sa intenzívne snažíme zorientovať sa v zložitom prostredí zdravotníctva a vo veľmi nedokonalom svete informácií a legislatívy týkajúcej sa zriedkavých chorôb (ZCH). Stali sme sa členmi medzinárodných organizácií, od ktorých môžeme čerpať mnoho skúseností, informácií, rád. Je to, napríklad, EURORDIS. V júni 2011 sme spustili webovú stránku združenia ZOGO, www.zogo.sk. Spolupracujeme s Centrom pre liečbu vrodených metabolických porúch, ktoré bolo vytvorené pri 2. detskej klinike na bratislavských Kramároch. Úzka spolupráca centra a združenia, podľa môjho názoru, vytvára výbornú možnosť pomáhať pacientom pri prekonávaní rozličných prekážok. Snažíme pomôcť rodinám a členom združenia pri cestovaní za starostlivosťou, napríklad, z východu Slovenskej republiky na vyšetrenia do Bratislavy či na pravidelnú liečbu do Košíc.



Rado Baraník (na obrázku) je 30-ročný, aktívny športovec, predseda Občianskeho združenia ZOGO.

Kolko vás je, aké ochorenia majú vaši členovia?

Ako som spomínal, my spolupracujeme s 2. detskou klinikou DFNSP v Bratislave. Oni sa venujú najmä vrodeným metabolickým poruchám a naši členovia sú prevažne z radov pacientov tejto kliniky. Z diagnóz je to napríklad, Pompeho choroba, Niemanova–Pickova choroba, mukopolysacharidózy, Gaucherova choroba, Fabryho choroba a ďalšie. Ak navštívite naše webové stránky, tam sa dozviete viac. Je nás už tridsať.

***Poznámka na záver:** Aj preto, že od prvých príznakov do určenia diagnózy to v Radovom prípade trvalo 20 rokov, sa rozhodol, že pomôže aj ďalším, podobne trpiacim pacientom. Uvedomil si, že nie všetci sú tak dobre jazykovo vybavení, že môžu hľadať informácie na webových stránkach v angličtine. Nie všetci majú dosť guráže a trpezlivosti nevzdávať to a k svojej diagnóze sa dopracovať. Rado pri svojich diagnostických peripetiách navštívil desiatky ambulancií, navštívil desiatky lekárov. A preto vie, aký náročný je tento nekonečný kolotoč hľadania „svojej“ diagnózy. Preto vzniklo Občianske združenie ZOGO, ktoré združuje pacientov s dedičnými metabolickými poruchami. Hlavným iniciátorom jeho založenia bol Rado. Združenie ZOGO tvorí zatiaľ malá skupina pacientov, ktorá pracuje amatérsky.

Občianske združenie ZOGO - Združenie Ojedinelých Genetických Ochorení

predseda Rado Baraník
Partizánska 21, 085 01 Bardejov

Web: www.zogo.sk
E-mail: rbaranik81@gmail.com,
zogo@zogo.sk

DÔLEŽITÉ ADRESY A KONTAKTY

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb

Kollárova 11
902 01 Pezinok
Kontakty:
E-mail: info@sazch.sk
Ing. Arch. Radoslav Herda,
predseda Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb,
e-mail: herda@sazch.sk

Ing. Beata Ramljaková,
podpredsedníčka Slovenskej aliancie zriedkavých
chorôb, e-mail: ramljakova@sazch.sk

Ministerstvo zdravotníctva SR

Limbová 2
P.O. BOX 52
837 52 Bratislava 37

Tel.: ++421 2 593 73 111
Fax.: ++421 2 547 77 983
e-mail: office@health.gov.sk
Ďalšie kontakty:
minister@health.gov.sk
info@health.gov.sk

Národné centrum zdravotníckych informácií

Lazaretská 26
811 09 Bratislava 1

Sekretariát
tel.: 02/57 269 311
fax.: 02/52 635 490
e-mail: nczisk@nczisk.sk
URL: www.nczisk.sk

Centrum poskytovania informácií
tel.: 02/57 269 306
fax: 02/52 635 490
e-mail: info@nczisk.sk

Kancelária Svetovej zdravotníckej organizácie v Slovenskej republike (WHO Country Office in the Slovak Republic)

Limbová 2
P. O. BOX 52
837 52 Bratislava 37

tel./fax: 02 / 547 736 62
tel.: 02 / 593 731 40
domovská stránka: <http://www.who.sk>
e-mail: whosvk@euro.who.int

Dôležité webové stránky:

www.eurordis.org
www.orpha.net
www.orphanet.eu
www.orphanet.sk

POĎAKOVANIE:

Redakcia Humanity ďakuje organizátorom 1. konferencie o zriedkavých chorobách za pozvanie na túto konferenciu (menovite Karolovi Bounickému) a prednášajúcim na tomto podujatí za poskytnutie dôležitých informácií o zriedkavých chorobách, menovite: MUDr. Máriovi Miklošimu, generálnemu riaditeľovi Sekcie zdravia MZ SR, MUDr. Františkovi Cisárikovi, CSc. národnému zástupcovi v EUCERD, vedúcemu pracovnej skupiny pre zriedkavé choroby pri MZ SR, profesorovi MUDr. László Kovácsovi, DrSc., MPH, národnému koordinátorovi programu ORPHANET, MUDr. Anne Hlavatej, PhD., MPH, členke pracovnej skupiny pre zriedkavé choroby pri MZ SR, Ing. Arch. Radoslavovi Herdovi, predsedovi Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb, Ing. Beate Ramljakovej, podpredsedníčke Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb a Radovi Baraníkovi, predsedovi Občianskeho združenia ZOGO a PharmDr. Tatiane Foltánovej, PhD., z Katedry farmakológie a toxikológie, Farmaceutickej fakulty UK, Bratislava, ktorá sa zaoberá sa prieskumom liekov určených na liečbu zriedkavých ochorení.

Prílohu pripravila: PhDr. Margita Škrabáľková.