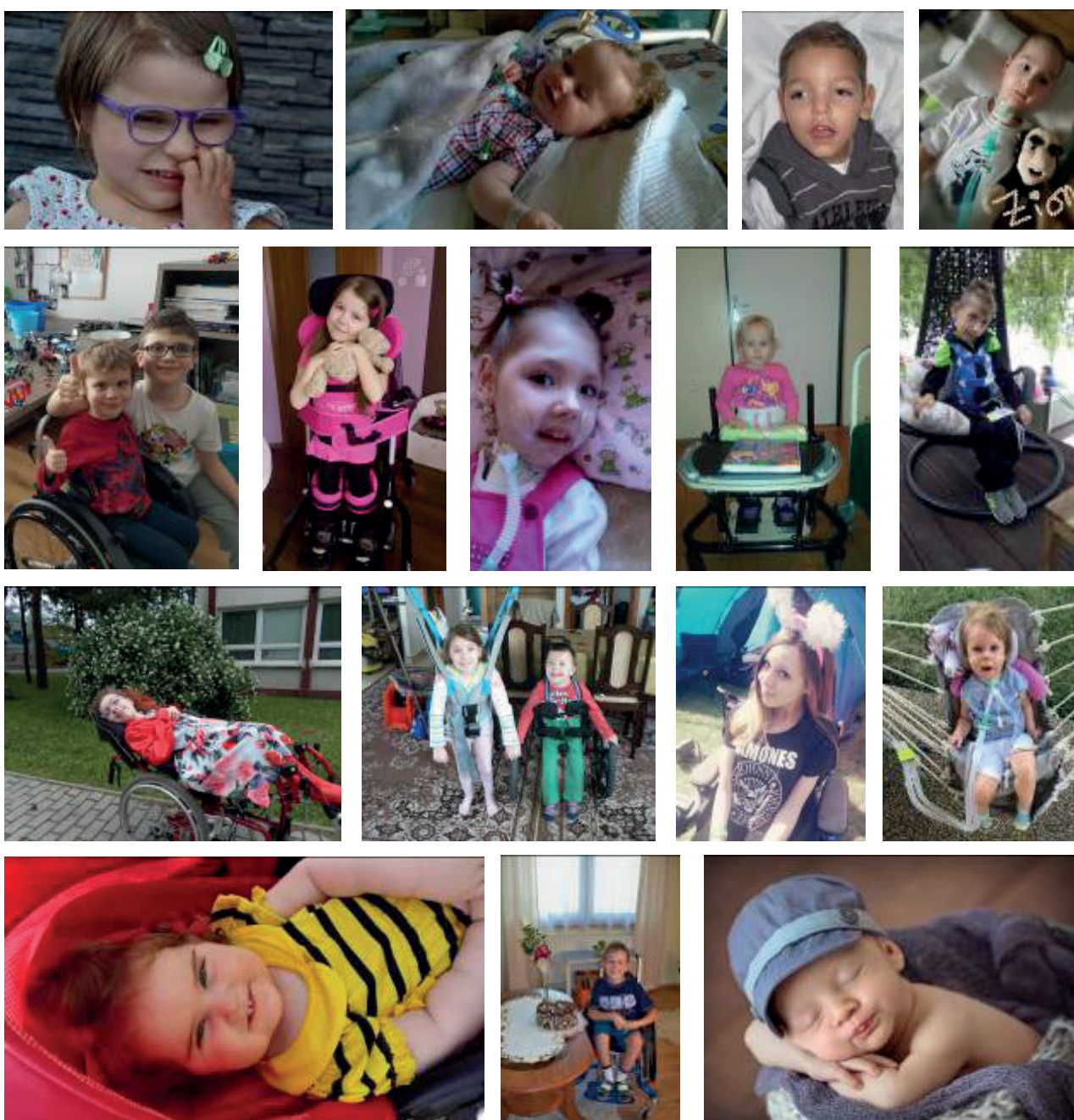


## ĎAKUJEME, ŽE NÁM POMÁHATE ZVYŠOVAŤ POVEDOMIE O VÝZNAMĚ VÝSKUMU V DIAGNOSTIKE A LIEČBE ZRIEDKAVÝCH CHORÔB.

Emka, Alexejko, Jožko, Zion, Miško, Natálka, Natálka, Ninka, Sebastian, Petra, Sibylka, Vladko, Lucia, Viktória, Tobi, Vikinka a Viktor.



## VÝSKUM JE KLÚČOM, KTORÝ PRINÁŠA NÁDEJ MILIÓNOM PACIENTOV SO ZRIEDKAVOU CHOROBOU A ICH RODINÁM NA CELOM SVETE. VĎAKA VÝSKUMU SÚ RIEŠENIA NEOBMEDZENÉ.

**BRATISLAVA, 20.2.2017** – Posledný februárový deň je každoročne venovaný zriedkavým chorobám. Chorobám, ktoré napriek „malým číslam v štatistikách“ také zriedkavé vlastne nie sú. Veď len na Slovensku nimi trpí odhadom až 300 000 pacientov! **Ústrednou témou tohtoročného Medzinárodného dňa zriedkavých chorôb, ktorý si už po desiaty raz spoločne pripomenieme 28. februára 2017, bude výskum.** Výskum práve preto, že ako jediný prináša nádej miliónom pacientov so zriedkavou chorobou a ich rodinám na celom svete.

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb v spolupráci s Ministerstvom zdravotníctva SR pripravila pri tejto príležitosti tlačovú konferenciu, ktorej cieľom je podporiť a zdôrazniť význam výskumu v oblasti zriedkavých chorôb.

Čo všetko treba zmeniť, aby sa aj u nás mohol realizovať prvotriedny výskum. Kolko odbornosti, zánietenia, profesionalizmu, extra štúdiá, manažérskych schopností, či každodennej ľudskosti si to vyžaduje, aj o tom porozpráva **profesor MUDr. Jozef Rovenský DrSc., FRCP.**

Zriedkavá choroba - alkaptonúria, známa ako choroba čiernych kostí, sa na Slovensku vyskytuje oveľa častejšie ako vo svete. Aj preto pri plánovaní klinického výskumu, bolo najefektívnejšie zorganizovať klinickú štúdiu priamo na Slovensku. Jedny z najzávažnejších symptómov sú práve v pohybovom aparáte. Ponúkalo sa riešenie vykonať štúdiu v Národnom ústave reumatických chorôb v Piešťanoch (NURCH). „*Bola to pre nás veľká výzva, šanca stať sa súčasťou špičkového Medzinárodného tímu. Pacienti skôr, či neskôr končili u nás. Vzhľadom na zameranie ústavu, sme mali možnosť postaviť multidisciplinárny tím odborníkov a začať profilovať svojich kolegov, vytvoriť im priestor na odborný rast aj v súvislosti s diagnostikou a starostlivosťou o pacientov s alkaptonúriou. A potom to bola už otázka organizácie. Vďaka tomuto rozhodnutiu dnes už pacientov s alkaptonúriou hneď na začiatku smerujú k nám. Vieme poskytnúť starostlivosť podľa medzinárodných štandardov. Čakáme na výsledky klinických štúdií, na ktorých sme niekoľko rokov pracovali. Možno vďaka nášmu úsiliu bude alkaptonúria onedlho liečiteľná na celom svete.*“ povedal profesor MUDr. Jozef Rovenský, z NURCH v Piešťanoch.

O efektívite v organizácii vie svoje aj **MUDr. František Cisarík**, hlavný odborník Ministerstva zdravotníctva pre lekársku genetiku a predseda komisie MZ SR pre zriedkavé choroby. „Viac ako 20 ročná európska snaha o zlepšenie diagnostiky a liečby pacientov so zriedkavými chorobami dovedla aj nás na Slovensku k vypracovaniu Národného programu a k podpore vytvárania špecializovaných pracovísk. V súčasnosti prebieha na MZ SR dotazníková evidencia pracovísk zameraných na starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami a je tu snaha o zostavenie registra. Za použitia prísnych európskych a domácich kritérií máme okrem toho záujem schvalovať a podporovať tie centrá, ktoré majú určujúci celoslovenský význam. Môžem modelovo spomenúť prácu Skriningového centra novorodencov v Banskej Bystrici. Je potešujúce že sa ohlásilo množstvo pracovísk, čo svedčí o záujme odbornej verejnosti v problematike zriedkavých chorôb.“ hovorí Cisarík.

Výskum nekladie vysoké nároky len na odborníkov, ich vzdelanie profesionalitu a ľudskosť, ale skúša aj pacientov a ich rodiny.

## ZRIEDKAVOSŤ PLNÁ NEISTÔT/ZRIEDKAVOSŤ RUKA V RUKU S NEISTOTOU

Predstavte si, že navštívite svojho lekára, nedokáže vám však pomôcť, ani vás odporučiť k inému odborníkovi. Jednoducho nedokáže on, ani žiadny iný lekár zistiť, aký zdravotný problém vás vlastne trápi. Alebo si predstavte, že lekári vašu chorobu síce diagnostikujú, zároveň vám však povedia, že na ňu zatiaľ nie je liek, a nevedia vám ani odporučiť, čo ďalej robiť. Alebo si predstavte, že liečba síce existuje, je však nepostačujúca. Zmierni príznaky vašej choroby, ale nevylieči vás, je len najlepším možným riešením. Predstavte si, že žijete bez odpovedí na základné otázky. Neviete ako choroba zasiahne vás, alebo vami milovanú osobu, vaše dieťa, sestru, či brata, ako doslova zo dňa na deň zmení váš život, obráti vašu prácu, či školské povinnosti naruby. A práve takýto je život mnohých pacientov a ich rodín so zriedkavou chorobou. Chorobou, ktorá je závažná, život ohrozujúca, progresívna, a pre väčšinu z nás „našťastie“ zriedkavá (postihuje nie viac ako 5 z 10 000 obyvateľov Európskej únie). Pre tieto rodiny znamená výskum ich jedinú možnosť.

---

V prípade záujmu o bližšie informácie sa môžete obrátiť na Ivanu Dvorákovú

mobil: 0904 409 259, e-mail: [dvorakova@alerion-slovakia.sk](mailto:dvorakova@alerion-slovakia.sk). Navštívte aj [www.sazch.sk](http://www.sazch.sk) a [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk)

**Výskum je kľúčom, ktorý prináša nádej miliónom ľudí so zriedkavou chorobou a ich rodinám na celom svete.**

**VĎAKA VÝSKUMU SÚ RIEŠENIA NEOBMEDZENÉ.**

**DEŇ ZRIEDKAVÝCH CHORÔB JE AJ PRÍLEŽITOSŤOU, AKO POUKÁZAŤ NA KLÚČOVÚ ÚLOHU PACIENTOV VO VÝSKUME.**

Každá z 8000 zriedkavých chorôb má nielen svoje charakteristiky a stupeň poznania, ale aj konkrétne tváre, osudy a príbehy, ktoré stoja za číslami a štatistikami. Až 80 % zriedkavých chorôb je genetického pôvodu, viac ako polovica postihuje deti a 30 % pacientov sa nedožije piateho roku života. Samotní pacienti, a najmä ich rodičia prinášajú informácie o symptómoch a obmedzeniach choroby, hodnotia ich závažnosť, diskutujú o tom, čo by ich milovaným najviac pomohlo, podstupujú s nimi vyšetrenia a spolupracujú pri odoberaní vzoriek. Jednotlivci a patientske organizácie získavajú tiež financie na podporu výskumných projektov. Všetko toto so spoločným menovateľom, úrychliť výskum, motivovať odborníkov, veď čas je najväčší nepriateľ. Choroby sú závažné životohrozujúce a rozvíjajú sa oveľa rýchlejšie ako súčasný výskum. Každá informácia o chorobe je preto žiaduca, môže napomôcť vytúženému cieľu – liečbe. **Výskum je ich jedinou možnosťou ako nezastať, nepodať sa, jedinou cestou vpred.** O tom hovoria aj nasledujúce príbehy, ktoré prezentujú skúsenosti slovenských pacientov a ich rodín s výskumom.

Príbehy o tom, ako milujúci rodičia obetujú svoju kariéru, sny, ambície, úspory na trnistej ceste za hľadaním diagnózy, starostlivosťou, pomoci a liečby pre svoje dieťa. Ako necestujú za oddychom, ale poznaním, ako sa vzdelávajú v oblasti, ktorú nikdy neštudovali, aby dokázali rovnocenne diskutovať s odborníkmi. Príbehy, o význame výskumu. Výskum je pre nich cestou k poznaniu, nádejou na „normálny život“.

## **PRÍBEH 1**

**Význam výskumu pre diagnostiku zriedkavých chorôb**

**O tom, aký dôležitý je výskum pre poznanie diagnózy, koľko veľa toho vieme o ľudskom genóme, a predsa to často nestačí, hovorí aj príbeh šestočnej Emky a jej rodiny. Príbeh o tom, čo všetko dokáže podstúpiť milujúca rodina na ceste za poznaním zdravotného stavu svojej dcéry.**

Emka, ktorú jej rodičia láskyplne prezývajú anjelikom, ktorý si lieta vo svojom vlastnom svete, **trpí zriedkavým genetickým ochorením - mutáciou CDKL5 génu.** Ide o atypickú formu Rettovho syndrómu (nazývanú aj tzv. Hanefeldov variant), ktorá spôsobuje vážnu neurovývinovú poruchu a mentálnu retardáciu. Prvýkrát bola popísaná len nedávno, v roku 2004. Emka sa narodila dva roky potom a bola diagnostikovaná ako prvá s týmto ochorením na Slovensku. Napriek tomu, že prvé prejavy sa u nej vyskytli už v 2. týždni po narodení, diagnózu jej stanovili až o 3,5 roka. Pre rodičov, ktorí sa denne museli dívať na to, ako sa ich dcérka trápi v dôsledku epileptických záchvatov, to bola nekonečne dlhá doba.

Emkina mama, Ing. Alexandra Mikulec: *“Genetickú hádanku sme začali lúštiť v jej 10. mesiaci, keďže do tej doby sa testovali všetky dostupné bežné metabolické testy, a lekári sa skôr snažili kompenzovať epileptické záchvaty, ktoré na liečbu nereagovali. Ako rodičia sme však na diagnostike trvali. Vedeli sme, že ak budeme vedieť, čo Emka je, budeme sa vedieť o ňu lepšie postarať a samozrejme verili sme v liečbu. Nepripúšťali sme, že by choroba mohla byť neliečiteľná. Vyhľadali sme klinickú genetičku, ktorá už vtedy vyslovila podozrenie na zriedkavé genetické ochorenie - atypickú formu Rettovho syndrómu, spôsobenú mutáciou CDKL5 génu. Tomuto ochoreniu sa totiž od začiatku Emkin klinický stav najviac podobal. Avšak potvrdené nám to bolo až o ďalšie 2 roky. Išlo vlastne o vyšetrenie vzorky DNA, ktorá sa dcérke brala ešte v jej 10. mesiaci, ale až až šiesta cieľená analýza mutácii CDKL ukázala pozitívny výsledok! Kým sme sa k nemu dopátrali, absolvovali sme hospitalizácie a nespočetné vyšetrenia aj v Rakúsku a Nemecku. Emkine vzorky DNA obleteli svet, analyzovali ich aj v laboratóriách v USA. Výsledok sa však podaril tu doma, slovenským odborníkom. Až neskôr sme si uvedomili, že sme vlastne hľadali ihlu v kope sena, našťastie úspešne.“*

Emka bola na Slovensku s touto diagnózou prvá. Dnes prešli od zistenia jej diagnózy ďalšie 3 roky a v na Slovensku sú aktuálne známe 4 prípady mutácie CDKL5 génu u detí vo veku 0-8 rokov. Kým v Emkinom prípade rodičia čakali na diagnózu roky, Tobiasovi rodičia ju poznali 2 mesiace, od objavenia prvých príznakov, 10 dní od odobratia vzorky DNA. Všetko vďaka výskumu, ktorý skvalitňuje diagnostiku.

V prípade záujmu o bližšie informácie sa môžete obrátiť na Ivanu Dvorákovú

mobil: 0904 409 259, e-mail: [dvorakova@alerion-slovakia.sk](mailto:dvorakova@alerion-slovakia.sk). Navštívte aj [www.sazch.sk](http://www.sazch.sk) a [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk)

**Občianske združenie CDKL5 Slovakia** združuje rodičov takto chorých detí. Vzniklo len nedávno. „*Jedným z našich hlavných cieľov je prispievať k financovaniu výskumu génu CDKL5, ktorý prebieha momentálne prioritne v Taliansku, Veľkej Británii a USA. Každoročne sa zúčastňujeme konferencie venovanej výskumu tohoto ochorenia, aby sme v kontakte s odborníkmi, ktorí sa danou témou zaoberajú, a zároveň sme vedeli našich pacientov informovať, čo sa nové na tomto poli deje. Chceme byť priamo pri zdroji.*“  
hovorí Ing. Alexandra Mikulec

## PRÍBEH 2

### Význam výskumu pre kvalitnú starostlivosť a liečbu

**O tom, čo všetko musí rodina dieťaťa s diagnózou spinálna svalová atrofia (SMA) podstúpiť na ceste za lepšou starostlivosťou, ako veľmi im chýba multidisciplinárny tím odborníkov, ktorý by im pomohol v starostlivosti o dieťa, čo potrebujú od systému a aké veľké sú rozdiely v starostlivosti a možnostiach pocitujú oproti iným krajinám rozpráva Miškov otec, zástupca Klubu Organizácie muskulárnych dystrofií - Rodiny s SMA.**

Podobne ako Emka, aj Miško sa narodil ako zdravé dieťa. V deviatom mesiaci si však rodičia všimli, že sa nevyvíja optimálne. Problém začali okamžite riešiť. Dostali sa až do Olomouca, kde mohli Miškovi pomôcť, nastalo obdobie cvičenia, stimulácie vývoja. V 18 mesiacoch sa však definitívne potvrdilo, že toto stačiť nebude. Príčina Miškových problémov, bola vážnejšia ako tušili, priamo v géne. Miško má nervovosvalovú chorobu, genetického pôvodu – spinálnu svalovú atrofiu. Pacienti s touto diagnózou v dôsledku degenerácie šedej hmoty v predných rohoch miechy a úbytku svalových buniek budú vôbec nenadobudnú schopnosť sedieť, stáť a chodiť alebo ak aj áno, objavením sa príznakov choroby túto schopnosť postupne strácajú.

„*Poznaním Miškovej diagnózy začalo pre nás okrem iných zmien aj obdobie „samoštúdia“. Hoci nemáme medicínske vzdelanie, mnohé sme si našťudovali. Odpovede, ktoré sme dostávali nám nestačili. Diagnózu sme poznali, vedeli sme čo hľadať, spojili sme sa s odborníkmi i rodičmi v zahraničí. Potrebovali sme poradiť ako sa o Miška správne starať, ako a kde cvičiť, aké zdravotnícke pomôcky mu treba, ako ich používať, ako bojovať s infekciami, či vyluxovanými bedrovými kĺbami. Zo začiatku sme si mysleli, že nám chýbajú špecialista - neurológ a fyzioterapeut, ktorí majú skúsenosti s deťmi ako Miško. Nemali sme ich. Aj preto sme postupovali systémom „pokus-omyl“. Prijali sme na seba riziko, že to budú omyly na našom vlastnom dieťati. Nemali sme na výber. Aj preto sme sa rozhodli pre zahraničie. Podstúpili sme vyšetrenia v Čechách, Taliansku, Francúzsku i USA. Až vtedy sme pochopili, že nám chýba nie jeden, dvaja, ale celý tím odborníkov. Informácie pribúdali. Hoci bola Miškova choroba neliečiteľná, testovali sa viaceré lieky. Klinický výskum v nás vzbudil nádej, mali sme jasný cieľ. Miško by sa mohol stať súčasťou klinického výskumu. Získal by pravidelnú vysokokvalitnú starostlivosť a možno by ten liek chorobu aspoň spomalil. Vyšetrenia v zahraničí i konzultácie k tomu smerovali. Opäť však nasledovalo sklamanie, odborníci v zahraničí majú rešpekt pred pacientami zo zahraničia. Vidia problémy v spolupráci, boja sa, že nezvládnu inštrukcie, že bude pre nás náročné spolupracovať, cítia tlak domácich pacientov, a možno i preto sme nikdy neuspeli... Nás nemal kto odporučiť. Nemáme tím ani odborníka, ktorý by sa o nás komplexne staral.*“ hovorí Miškov otec

Dnes sú oveľa ďalej, blízko vytúženej liečbe. V USA bol koncom minulého roka schválený liek na spinálnu svalovú atrofiu. Keďže táto diagnóza je doposiaľ neliečiteľná je obrovský tlak, aby sa liek dostal aj do Európy. Ak sa tak stane chcú byť pripravení.

„*Aj z vlastných skúseností vieme, že potrebujeme multidisciplinárny tím odborníkov, ktorí sa o naše deti budú starať, a keď konečne príde liečba, budú pripravení. Potrebujeme presnú diagnostiku, presné informácie o klinickom stave pacientov. Je pre nás nadovšetko dôležité, aby bol Miško pripravený na potenciálnu liečbu, aby mal všetky potrebné vyšetrenia, z ktorých mnohé sa u nás ani nerobia. Ako pacienti chceme byť pripravení a preto potrebujeme, aby aj v SR vzniklo špecializované pracovisko pre naše deti a sme ochotní preto spraviť všetko, čo bude potrebné.*“ dodáva aj v mene ostatných rodičov detí s SMA Miškov otec.

Klub OMD Rodiny s SMA, vznikol len prednedávnom v rámci Organizácie muskulárnych dystrofií v SR. Špecificky združuje pacientov so spinálnou svalovou atrofiou a ich rodiny. „*Naším cieľom je vytvoriť jednotný hlas pacientov so spinálnou svalovou atrofiou, motivovať odborníkov ako aj zákonodarcov k vytvoreniu podmienok pre vznik multidisciplinárneho tímu odborníkov. Takéto pracovisko by zjednodušilo prístup našich pacientov k starostlivosti a zároveň by umožnilo stať sa súčasťou výskumu, či nových prístupov k liečbe. Naša motivácia je veľká, veď polovica pacientov SMA je postihnutá tou najzávažnejšou formou.*“ hovoria zástupcovia z Klubu OMD Rodiny s SMA.

## **PRÍBEH 3**

### **Vďaka výskumu má liečbu**

#### **A to je posledný z troch príbehov. Vďaka výskumu sa dostal k účinnej liečbe.**

Pán Jozef (66 rokov) mal silné bolesti chrbta. Kto ich v jeho veku nemá... Po dvoch rokoch hľadania príčiny, vyšetrenia ukázali nečakaný výsledok. Mnohopočetný myelóm, zriedkavá rakovina krvných buniek. Postihuje 4 - 9 pacientov na 100 000. Na Slovensku sa odhaduje, že je 1 300 pacientov s touto diagnózou. Postihnutí sú najmä starší muži.

Choroba bola už v treťom štádiu. Nasledovala séria ďalších, viac či menej bolestivých vyšetrení, náročná liečba ožarovaním ale i psychicky vyčerpávajúci fakt, že ide o rakovinu. Pán Jozef bol zrazu imobilný pacient odkázaný na starostlivosť svojich blízkych a samozrejme odborníkov. Ani mu nenapadlo, že by v tejto situácii mohol mať šťastie. A predsa mal. Šťastie v nešťastí. Mnohopočetný myelóm, patrí do skupiny mála zriedkavých chorôb (cca 100 z 6-8000), ktoré sú liečiteľné. Forma, ktorú pánu Jozefovi diagnostikovali, bola jednou z tých liečiteľných.

Výskum mu zachránil život. Už nikdy nebude taký ako pred tým, choroba Vás i celú rodinu zmení avšak kto to s ním a jeho rodinou nežil, nevie, čím si prišli.

Slovenská myelómová spoločnosť vznikla ako nezisková organizácia v roku 2006 sústreďuje sa na zvyšovanie informovanosti o mnohopočetnom myelóme, zabezpečovanie rovnakého prístupu k najvyššiemu štandardu liečby a starostlivosti ako aj pomoci pacientom a ich blízkym pri vyrovaní sa s diagnózou. Delí sa na Odbornú sekciu, ktorá združuje lekárov a iných odborníkov a Pacientskú sekciu. SMYS je členom medzinárodnej patientskej organizácie Myeloma Patients Europe a medzinárodnej siete patientských skupín International Myeloma Foundation - Global Myeloma Alliance. Vede vzdelávacie aktivity, participuje na mnohých výskumných aktivitách a vedie aj anonymný register pacientov s touto diagnózou.

### **ORGANIZÁTOR KAMPANE PRI PRÍLEŽITOSTI DŇA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2017:**

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb ([www.sazch.sk](http://www.sazch.sk), [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk))

### **PARTNERI KAMPANE:**

EURORDIS Európska aliancia zriedkavých chorôb

Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic (DebRA SR)

Univerzita Komenského v Bratislave, Farmaceutická fakulta FaF UK

Kancelária Svetovej zdravotníckej organizácie na Slovensku

Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SSLeG

Všeobecná zdravotná poisťovňa VŠZP

Orphanet Slovensko

Asociácia inovatívneho farmaceutického priemyslu AIFP

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Bratislava DFNSP BA

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica DFNSP BB

Skríningové centrum novorodencov Banská Bystrica

Národné centrum zdravotníckych informácií NCZI

Národný onkologický ústav NOU

Národný ústav reumatických chorôb NÚRCH

LSE - Life Star Emergency s.r.o.

Respectapp

Sanofi-aventis Pharma Slovakia s.r.o.

Pfizer Luxembourg SARL, o.z.

Shire Slovakia s.r.o.

Janssen Johnson and Johnson

---

V prípade záujmu o bližšie informácie sa môžete obrátiť na Ivanu Dvorákovú

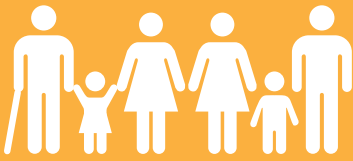
mobil: 0904 409 259, e-mail: [dvorakova@alerion-slovakia.sk](mailto:dvorakova@alerion-slovakia.sk). Navštívte aj [www.sazch.sk](http://www.sazch.sk) a [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk)



## Zriedkavé choroby sú súčasťou 7 zo 17 cieľov pre udržateľný rozvoj spoločnosti.

Cieľ 1. Ukončiť chudobu všade a vo všetkých jej formách.

**1 ŽIADNA CHUDOBA**



Cieľ 3. Zabezpečiť zdravý život a podporovať blahobyt pre všetkých a v každom veku.

**3 DOBRÉ ZDRAVIE A POCIT POHODY**



Cieľ 4. Zabezpečiť inkluzívne, spravodlivé a kvalitné vzdelávanie a podporovať celoživotné vzdelávanie pre všetkých.

**4 KVALITNÉ VZDELÁVANIE**



Cieľ 5. Dosiagnúť rodovú rovnosť a posilniť postavenie všetkých žien a dievčat.

**5 RODOVÁ ROVNOSŤ**



Cieľ 8. Podporovať trvalý, inkluzívny a trvalo udržateľný ekonomický rast, plnú a produktívnu zamestnanosť a riadnu prácu pre všetkých.

**8 PRIMERANÁ PRÁCA A EKONOMICKÝ RAST**



Cieľ 10. Znížiť rozdiely v rámci krajín a medzi krajinami.

**10 ZNÍŽENIE NEROVNOSTÍ**



Cieľ 17. Posilniť prostriedky implementácie a revitalizácie globálneho partnerstva pre trvalo udržateľný rozvoj.

**17 PARTNERSTVÁ PRE DOSIAHNUTIE CIEĽOV**

