



Prajeme Vám  
šťastný nový rok **2016**

## Národný program rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike schválili v decembri

Text: Aliancia ZCH

*December 2016 sme odštartovali dlho očakávanou dobrou správou: Dňa 9.12.2016 bol schválený **Národný program rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike**. V novom roku nás čaká ten najťažší oriešok, a tým je začiatok implementácie.*

### Východisková situácia vo svete a v SR

Napriek jednotnému európskemu prístupu, členské štáty pristupujú k riešeniu problematiky zriedkavých chorôb individuálne, primerane situácii na národnej úrovni. Kým vo Francúzsku prebieha implementácia druhého Národného plánu, v Českej republike, Grécku, Portugalsku alebo Španielsku schválili svoje národné plány a pracujú na ich implementácii do národných politík, my na Slovensku sme ho schválili až koncom roka 2015 (9.12.2015).

V uznesení vlády Slovenskej republiky č. 578 z 24. októbra 2012 schválila vláda Slovenskej republiky Národnú stratégiu rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012 a 2013. S praktickou realizáciou národného programu sa však čakalo. Dôvod bol prostý, nedostatok finančných prostriedkov. Vynakladanie finančných prostriedkov na realizáciu nových národných programov bolo pozastavené. Potreba podpory a organizácie zdravotnej starostlivosti pre

pacientov so zriedkavými chorobami sa však nezmenila.

Pracovná skupina Ministerstva zdravotníctva od začiatku roka 2015 pracovala na definitívnej verzii Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami. Aliancia ZCH bola aktívnym partnerom diskusií. Trvanie programu je plánované na najbližších 5 rokov, t. j. 2016-2020. K aktualizácii čiastkových cieľov bude dochádzať v dvojročných intervaloch, tak aby sa zohľadnila aktuálna situácia a vývoj v oblasti zriedkavých chorôb na národnej aj medzinárodnej úrovni ako aj prísun finančných prostriedkov.

### Národný program starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami

Obsah národného plánu nadväzuje na Národnú stratégiu. Komplexný prístup k zriedkavým chorobám je nevyhnutnosťou. Cieľom národného programu je zabezpečiť implementáciu zriedkavých chorôb do oblasti legislatívno-právnej, vedecko-výskumnej, vzdelávacej, zdravotnej a v neposlednom rade sociálnej. V európskom kontexte má národný program svojimi aktivitami nadviazať na medzinárodnú spoluprácu, a to najmä v oblasti zlepšenia dostupnosti diagnostiky, liečby a manažmentu pacientov so zriedkavými chorobami. Najväč-



šou, vysoko aktuálnou a potrebnou ambíciou národného programu je vytvorenie národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre zriedkavé choroby v Slovenskej republike. Vďaka tomuto kroku získa Slovensko možnosť aktívne využívať výhody európskej referenčnej siete. V súčasnosti existuje v Európe, viac ako 2000 špecializovaných expertíznych pracovísk,

ktoré možno podľa svojho zamerania rozdeliť do 133 typov: 76 poskytuje expertíznu činnosť jednej chorobe resp. menej ako 10 chorobám, 32 poskytuje expertíznu činnosť menej ako 100 chorobám a 25 svojimi aktivitami pokrýva špecializovanú starostlivosť o viac ako 100 zriedkavých chorôb.

#### Špecializované pracoviská

Proces identifikácie, výberu a dezinácie expertíznych špecializovaných pracovísk v jednotlivých členských štátoch sa líši. Vo Veľkej Británii si záujemcovia o tento štatút podávajú žiadosť na Komisiu pre zriedkavé choroby, ktorá funguje popri Ministerstve zdravotníctva. Od roku 1996 uverejňuje výzvy, do ktorých sa záujemcovia môžu prihlásiť. Vo Francúzsku podporujú viac princíp súťaživosti. O štatút expertízneho centra sa v ročných intervaloch hlásia všetci záujemcovia. Žiadosti opäť schvaľuje skupina odborníkov, pri Ministerstve zdravotníctva, ktorej členmi sú aj zástupcovia pacientov. Celý proces je transparentný.

**Dôvody pre schvaľovanie expertíznych špecializovaných pracovísk v jednotlivých krajinách sa líšia. Vo všeobecnosti však možno hovoriť o dvoch:**

1) Umožniť pacientom optimálny výber pracoviska, ktoré bude spĺňať ich individuálne potreby. Cieľom je poskytnúť pacientom prehľad pracovísk, ktorý im pomôže pri výbere kvalitnej zdravotnej starostlivosti na základe objektívne stanovených kritérií, ktoré sú pre všetky krajiny rovnaké.

2) Druhým nie menej dôležitým dôvodom, je rozdelenie finančných prostriedkov pre zdra-

votnícke zariadenia. Štatút špecializovaného expertízneho pracoviska by mal umožniť prednostné pridelenie finančných zdrojov na zabezpečenie kvalitnej zdravotnej starostlivosti. Špecializované expertízne pracoviská musia byť aktívne v klinickom výskume, príprave odborných guidelinov/odporúčaní, ale aj informačných materiálov pre pacientov.

**Prehľad špecializovaných expertíznych pracovísk ukázal, že:**

- Len niektoré krajiny majú oficiálne schválené špecializované expertízne pracoviská.
- Koncept špecializovaných expertíznych pracovísk, nie je používaný v krajinách s regionálne riadeným zdravotníctvom, kde jednotlivé regióny navzájom nedostatočne komunikujú.
- Mnohé špecializované expertízne pracoviská tento štatút nemajú a to napriek tomu, že poskytujú kvalitnú špecializovanú starostlivosť.

Tieto fakty naznačujú, že pri kreovaní prístupu k špecializovaným expertíznym pracoviskám je dostatok priestoru na individuálne prispôbenie európsky stanovených štandardov. Na druhej strane nemožno zabúdať na cieľ ich vzniku a tým je poskytovanie vysoko kvalitnej zdravotnej starostlivosti, v súlade so svojím názvom.

#### Možnosti využitia zdravotnej starostlivosti v zahraničí

V súčasnosti je možné pacientom so ZCH poskytovať diagnostiku a liečbu aj v zahraničí. Implementácia smernice Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti umožňuje pacientom so zriedka-

vými chorobami profitovať z diagnostiky a liečby aj v zahraničí. Aby však diagnostika či liečba boli hradené je potrebné prednostné schválenie zdravotnej poisťovne, v ktorej je pacient poistený. Bližšie informácie poskytuje **Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou**, kde bolo vytvorené **Národné kontaktné miesto pre cezhraničnú zdravotnú starostlivosť**.

#### Financovanie Národného programu starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami

Národný program, spolu s rezortným akčným plánom bude financovaný z verejných zdrojov štátneho rozpočtu. Výška finančných prostriedkov na roky 2016-2017 je navrhnutá v celkovej sume 250.000,00 EUR. Je krytá z finančných prostriedkov v rámci schváleného limitu kapitoly Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na príslušné rozpočtové roky. Od tejto investície sa očakáva predovšetkým pozitívny sociálny vplyv ako aj prínos k informatizácii spoločnosti.

#### Literatúra

- Národný program rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie rokov 2015 – 2020 Dostupné na <https://lt.justice.gov.sk/Document/DocumentDetails.aspx?instEID=56&matEID=8556&docEID=446823&-docFormEID=1&docTypeEID=1&langEID=1&t-Stamp=20150925112936523>
- Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force Dostupné na [http://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_threats/non\\_com/docs/contribution\\_policy.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf)

## PLATFORMA RODIČOV: Podporte požiadavky detí s ťažkým zdravotným postihnutím (ŤZP)!

Text: Platforma rodičov detí s ŤZP: Mária Tomaško, Alexandra Mikulec, Jana Lowinski, Monika Fričová, Ľudmila Belinová, Tatiana Bednáriková

Rodičia detí s ťažkým zdravotným postihnutím založili Platformu rodičov detí s ŤZP, cez ktorú chcú iniciovať zmeny potrebné na zvýšenie kvality života rodín s deťmi s ťažkým zdravotným postihnutím. Problémy a riešenia rodičia naformulovali v dokumente „Potreby rodín s deťmi s ŤZP“. Za účelom získania celoplošnej podpory tohto dokumentu od 1. decembra 2015 až do 31. januára 2016 prebieha podpisová kampaň a následne Platforma rodičov plánuje predložiť dokument poslancom do NR SR. Každý môže prispieť svojím hlasom a prispieť k zvýšeniu kvality života detí s ŤZP prostredníctvom elektronického formulára: <https://goo.gl/dQHK93>



Aj takto sa rodia nápady - zástupcovia Platformy rodičov detí s ŤZP





Brainstorming

Platforma rodičov je skupina rodičov, ktorej hlavným cieľom je zabezpečiť uznanie prirodzenej dôstojnosti deťom s ŤZP a rovnaké neodňateľné ľudské práva a slobody v záujme ich plnohodnotného a harmonického rozvoja. Zároveň chce poukazovať na problémy a potreby týchto detí a ich rodín a svojou občianskou angažovanosťou si trúfa i aktívne navrhovať a iniciovať potrebné legislatívne zmeny v zdravotnej, sociálnej a školskej oblasti. Viac o Platforme rodičov a samotnom dokumente nájdete na webstránke organizácie Raná starostlivosť <http://ranastarostlivosť.sk/hlas-rodin>

V dokumente „Potreby rodín s dieťaťom s ŤZP“ sa poukazuje na problémy rodín v zdravotnej, sociálnej a školskej oblasti. Rodičia zároveň navrhujú riešenia týchto problémov.

Okrem iného volajú po jednotnom modeli včasnej intervencie a jej terénnej forme. Upozorňujú, že okrem rodičovského príspevku neexistuje žiadna iná cieľená forma finančnej podpory pre rodinu pri narodení dieťaťa s ŤZP. Rodičia s dieťaťom ŤZP by však potrebovali oveľa viac vzhľadom na zvýšené náklady súvisiace s liečbou, terapiami, rehabilitáciami, špeciálnymi

mi pomôckami a starostlivosťou o takéto dieťa.

Rodičia tiež navrhujú zmeniť zákon tak, aby sa zrušila podmienenosť poskytnutia a výšky kompenzácií príjmami rodiny. Riešia aj otázku nárokovania kompenzácií vzhľadom na postihnutie, bez ohľadu na výšku príjmu rodiny. Zákomom by tiež chceli zaviesť povinnosť osádzať Euroklúč v novobudovaných bezbariérových zariadeniach a priestoroch, vstupoch atď., určených pre ľudí s ŤZP. Nárok na Euroklúč by mal mať každý držiteľ preukazu ŤZP.

Platforma sa usiluje aj o čo najskoršiu diagnostiku ochorenia dieťaťa a o to, aby na včasnej intervencii finančne participoval aj rezort zdravotníctva. Rodičia by prijali aj viac špecialistov v odboroch ergoterapia (liečba prácou), Snoezelen terapia (stimulácia zmyslov), hydroterapia (pôsobenie vody na organizmus), tyflopédia (rozvoj a vzdelávanie osôb so zrakovým postihnutím) a ďalších, keďže v týchto odboroch ide u nás niekedy až o úplnú absenciu odborníkov a rodičia musia cestovať kvôli týmto terapiám až do zahraničia. Rodičom chýba tiež elektronická zdravotná dokumentácia a včasná intervencia aj v oblasti výchovy a vzdelávania.

Návrhy Platformy podporujú organizácie Asociácia Marfanovho syndrómu, Asociácia poskytovateľov sociálnych služieb v SR, Baobab o.z., Centrum včasnej intervencie Bratislava, n.o., Centrum včasnej intervencie Prešov, n.o., Centrum včasnej intervencie Žilina, n.o., CDKL5 Slovakia, o.z., Denný detský stacionár DEDESO, Krajina nepoznaná, o.z., Národná rada občanov so zdravotným postihnutím v SR, Naše motýliky, o.z., Nadácia Pomoc jeden druhému, Nepočujúce dieťa, o.z., Organizácia muskulárnych dystrofií v SR, Nadácia Pontis, SOCIA - nadácia na podporu sociálnych zmien, Spoločnosť na pomoc osobám s autizmom, Spoločnosť Downovho syndrómu na Slovensku, Svetielko - centrá pre hendikepované deti, Združenie na pomoc ľuďom s mentálnym postihnutím v SR, Združenie rodičov a priateľov hluchoslepých detí na Slovensku.

Dodatočne sa k organizáciám podporujúcim Platformu pripojili aj:

Centrum Libertas, Malíčik, o.z., Paulínka, n.f., Pomocníček, o.z., Sekcia špeciálnych pedagógov a špeciálneho školstva pri SKU, Slovenská aliancia zriedkavých chorôb, Slovenská komora učiteľov.



# Celoslovenské stretnutie organizácie muskulárnych dystrofikov 2015

Text: OMD v SR



Sýýýýr – skupinová foto z celoslovenského stretnutia OMD v SR

Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR zorganizovala v dňoch 9. - 11. október pravidelné celoslovenské stretnutie svojich členov. Uskutočnilo sa v piešťanskom hoteli Slňava. „Zúčastnilo sa ho vyše 60 členov, z čoho je drvivá väčšina odkázaná na pohyb s elektrickým vozíkom, plus ich rodinní príslušníci, prípadne osobní asistenti. V tom práve spočíva špecifickosť tohto stretnutia,“ uviedla predsedníčka združenia **Mgr. Andrea Madunová**.

Pre účastníkov bol pripravený bohatý program zameraný na poskytovanie špecifických informácií, na kultúru, oddych a posilňovanie vzájomnej spolupomoci.

Úvod stretnutia patril rekapitulácii najdôležitejších aktivít **OMD v SR** v roku 2015, účastníci si krátkym videofilmom pripomenuli najdôležitejšie momenty kampane **BELASÝ MOTÝL** a prezreli 10 metrový banner obsahujúci 56 ocenených prác z výtvarnej súťaže **Krídla fantázie 2015**, ktorá bola súčasťou kampane.

Špeciálnym hosťom bol 10 ročný člen, **Tadeáš Wágner** zo Špišského Hrhova so svojou

mamičkou Zuzanou, ktorí účastníkom priniesli putovnú výstavu Tadeášových kresbičiek, s ktorými žne úspechy nielen na Slovensku, ale jeho dielka získali ocenenia aj vo svete. Na navodenie príjemnej atmosféry zahral do tanca aj spevu piešťanský folklórny súbor **ŽITO**.

Piatkové doobedie už tradične patrilo obľúbenej výstave kompenzačných pomôcok. Bola určená pre účastníkov stretnutia, ale aj pre iných návštevníkov. Na výstave sa predstavilo 10 firiem dovážajúcich na Slovensko kompenzačné a respiračné pomôcky. „Naši členovia si môžu na jednom mieste vyskúšať rôzne pomôcky, porovnať ich vlastnosti, spýtať sa predajcov na všetky potrebné informácie, ktoré ich o pomôcke zaujímajú a potrebujú ich mať zodpovedané“ povedal Mgr. Tibor Köböl, sociálny poradca OMD v SR, ktorý spolu s Mgr. Alenou Hradňanskou a Mgr. Andreou Madunovou účastníkom stretnutia poskytovali aj sociálne poradenstvo.

Piatkové poobedie patrilo Osobnej asistencii, ktorá sa skloňovala slovom, textom aj obrazom. Najprv bola pokrstená informač-

ná brožúrka o osobnej asistencii **OSOBNÁ ASISTENCIA – teória a prax**, ktorej autorky sú **Mgr. Mária Duračinská**, **Mgr. Andrea Madunová** a **Mgr. Alena Hradňanská**.

Jej cieľom je prístupnou formou informovať o osobnej asistencii ľudí s postihnutím, ale aj osobných asistentov. Spája osobné skúsenosti nielen autoriek, ale aj iných užívateľov. Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR prevádzkuje **Agentúru osobnej asistencie** a poskytuje sprostredkovanie osobnej asistencie viac ako 200 klientom. Druhé, inovované vydanie brožúrky „uviedla do života“ **verejná ochrankyňa práv, Jana Dubovcová**. Brožúrka bola vydaná za finančnej podpory Nadácie Volkswagen.

Nasledovala premiéra dokumentárneho filmu o osobnej asistencii **Asistujem, teda som**. Film režírovala Vladimíra Šarkány, scenár napísala Katarína Uhrová. Vo filme účinkovala Mária Smolková a účastníci letného tvorivého tábora OMD v SR. Stredometrážny dokument zobrazuje fenomén osobnej asistencie v slovenskej praxi.





Takto sa krstilo. Kým jední pútavo rozprávali, druhí napäto počúvali...



Koncert Mirky Miškechovej



Folklorný súbor Žito

Zachytáva autentické situácie z bežnej reality človeka s diagnózou svalová dystrofia, prináša otvorené výpovede, skúma, ako táto špecifická forma pomoci ovplyvňuje jej užívateľov a osobných asistentov. Silné svedectvá, nezlomná vôľa žiť, bojovať a prekonávať prekážky napriek všetkému, túžba po nezávislom živote a radosť z každého prežitého dňa. Projekt vznikol v spolupráci s OMD v SR a s **finančnou podporou Ministerstva kultúry SR.**

Večer vystúpilo známe spevácke trio **LA GIOIA**. Bez nároku na honorár spríjemnilo večer všetkým milovníkom krásnych melódií. Úplne neplánovane prišla sobotňajší večer obohatiť svojim spevom a hrou na gitaru aj talentovaná **Mirka Miškechová**, svetielko medzi slovenskými pesničkárkami.

Sobota mala športový nádych, všetci mali možnosť zapojiť sa do Dystrolympiády a jej

tradičných disciplín: turnaj v boccii, lúštenie krížoviek, sudoku, žolíka, popoludní sa naplno rozbehlo OMDácke trhovisko, kde si milovníci pekných vecí mohli prezrieť výstavu výrobkov členov organizácie. Nechýbalo ani tradičné stretnutie s pracovníkmi centrály OMD v SR pri kávičke, čaji, alebo chutnom koláčiku.

Rozlúčkový sobotňajší večer sa ukončil tombolou, výťažok ktorej dystrofici pravidelne venujú na charitatívne účely, tentoraz účastníci stretnutia hlasovaním rozhodli, že výťažkom podpora talentovaného Jarka, študenta konzervatória, ktorý potrebuje nový klarinet. „Keďže aj naše združenie dostáva rôzne dary, je pre nás dôležité tiež niekoho obdarovať a tento spôsob sa nám zdá originálny, pretože sa zapoja aj naši členovia“, vysvetľuje **Jozef Blažek**, z OMD v SR.

#### **Podakovanie za Celoslovenské stretnutie členov OMD v SR patrí:**

*DOUBLE P, s. r. o., Copy Office, s. r. o., GLAMOUR Slovakia, a. s., Henkel Slovensko, spol. s.r.o., Biopekáreň, s. r. o.,Krajčtrovič a Chovaniac - Víne pivnice Svätý Jur, spol.s r.o., Albi, s. r. o.,Ribbon galentéria, Vydavateľstvo Slovart, a.s., Dráčik - Divi s.r.o.,dm drogerie markt, s.r.o., Anton Lauko - COOP Jednota Topoľčany, SD*

**Vystavujúcim firmám:** *Otto Bock, Stella tour – Jozef Hankócy, Ares, Servis Invo, Letmo, Velcon, Egamed, Reha, Revomat, Reha Care. Vedeniu a personálu hotela Slňava.*

*Nepokryté náklady na pobyt sme uhradili zo získaných 2% z daní fyzických a právnických osôb.*





# Výročné stretnutie DebRA SR, farebný víkend Pod zámkom, v Bojniciach

Text: DebRA SR

*Aj tento rok sme pripravili pre našich pacientov a ich rodiny Výročné stretnutie. Začiatkom novembra (6. - 8. 11. 2015) sme sa stretli v krásnom prostredí Bojníc, v Hoteli Pod Zámkom. Bývali sme teda presne pod zámkom a tu sme si pripravili bohatý program.*

Piatkové poobedie bolo venované aktivitám DebRA SR. Tých bolo i v tomto roku neúrekom. Veľmi sa tešíme z nového letáku, ktorý stručným a jasným spôsobom prináša základné informácie o závažnom ochorení kože, ktorého dôsledky postupne postihujú všetky orgánové systémy. Podujatie spestrilo aj krátke video z koncertu **Fragile for fragile** a pacienti mohli sami prispieť do diskusie o tom ako prispievajú k zvyšovaniu povedomia o EB nielen počas Európskeho týždňa zvyšovania povedomia o EB. Dôkazom toho je aj excelentné umiestnenie našich členov v školských projektoch, akým bola aj konferencia **Very important problem**, pre našich členov je ním práve EB. Tiež sme si porozprávali o pozitívnych aj tienistých stránkach ozdravného pobytu 2015. Naše aktivity sú definitívne porovnateľné s európskym dianím o čom svedčia aj postrehy z **EURORDIS membership meetingu** v Madride.

Vrcholom piatkového večera bolo vyhodnotenie súťaže **EB a ja**. Členovia priamo hlasovali za najkrajšie obrázky, ktoré pripravili

v uplynulých týždňoch. Víťazi získali hodnotné ceny.

Sobota bola už oveľa odbornejšia. Program otvoril hlavný odborník MZ SR pre dermatológiu prof. MUDr. J. Pěč. Následne MUDr. Martinásková ukázala svoje skúsenosti s EB v Prešove. Potom sme sa už venovali prevencii a ošetrovaniu rán. Bc Jana Dvořáková pripomenula a jasne zrekapitulovala známe techniky, ale tiež upozornila na novinky.

Prevencii vzniku rán a ich hojeniu napomáhajú aj antidekubitné matrace. To bol jeden

z dôvodov prečo sme sa rozhodli, že v rámci skvalitnenia života pacientov s EB im umožníme, aby takýto matrac získali. Petr Vašulka nám porozprával o základných princípoch a tiež si dohodol s každým z pacientov individuálne stretnutie v domácom prostredí. Práve podľa individuálnych nárokov každého z pacientov im pomôže takýto matrac vybrať.

Následne sme diskutovali v skupinách, či individuálne. Prekvapujúco teple a farebne víkend „pod zámkom“ ubehol ako voda a v nedeľu sme sa všetci s menším či väčším výletom v okolí Bojníc vrátili domov.



Kreslíme pre pána ministra a štátnych tajomníkov



# CDKL5 Slovakia, o.z.: Chceme robiť osvetu, informovať, pomáhať a prispievať na financovanie výskumu!

Text: Ing. Alexandra Mikulec

*Aliancia ZCH má nového člena, je ním občianske združenie CDKL5 Slovakia, o.z. Občianske združenie CDKL5 Slovakia vzniklo predovšetkým za účelom pomoci rodinám zasiahnutých narodením dieťaťa s týmto zriedkavým genetickým ochorením. Ďalším z hlavných cieľov združenia je šíriť a zvyšovať povedomie a informovanosť o tomto ochorení medzi odborníkmi, ako i širokou verejnou a v neposlednom rade i získavať finančné prostriedky na výskum ochorenia.*



## O akú chorobu vlastne ide?

CDKL5 porucha je genetický stav, ktorý bol prvýkrát identifikovaný v roku 2004. Spôsobuje ho mutácia na géne CDKL5, ktorá sa nachádza na chromozóme X, a preto postihuje najmä dievčatá, hoci postihnutie sa môže vyskytnúť aj u chlapcov. Ústi do veľmi skorého nástupu ťažko kompenzovateľných záchvatov a vážneho poškodenia vývoja centrálnej nervovej sústavy (CNS).

Napriek tomu, že denne pribúda počet diagnostikovaných detí ako i dospelých, mutácia CDKL5 génu patrí medzi zriedkavé genetické ochorenia.

## Na čo je nám CDKL5 gén?

CDKL5 gén zabezpečuje produkciu CDKL5 proteínu, ktorý je nevyhnutný pre normálny, zdravý vývoj mozgu. Vieme zatiaľ len málo o presnej funkcii tohto proteínu, napriek tomu sa zistilo, že pravdepodobne hrá úlohu pri regulovaní aktivity aj iných génov, ako napr. MeCP2 génu, ktorého mutácia zapríčiňuje Rettov syndróm. CDKL5 proteín sa správa ako kináza, čo je enzým, ktorý mení aktivitu ďalších proteínov naviazaním kyslíka a atómov fosfátu (fosfátová skupina) na špecifických pozíciách. Výskumníkom sa však doteraz ešte nepodarilo zistiť, ktoré všetky proteíny sú ovplyvňované CDKL5 proteínom.

## Ako sa chyba na CDKL5 géne prejaví v praxi?

Väčšina detí s mutáciou CDKL5 génu trpí epileptickými záchvatmi už od prvých mesiacov života. Väčšina z nich nevie chodiť, rozprávať ani sa samostatne nakŕmiť, množstvo z nich je pripútaných na vozík a závislých od pomoci druhých vo všetkom. Veľa z detí trpí skoliózou, zrakovým postihnutím, sensorickými problémami a rôznymi gastrointestinálnymi ťažkosťami. Dnes už vieme aj o ďalších symptómoch tohto ochorenia, od ktorých môže závisieť stav a schopnosti dieťaťa.

Tu je zoznam najobvyklejších symptómov sprevádzajúcich ochorenie, pričom je dôle-

žitité uvedomiť si, že každé dieťa je iné, a preto sa vyskytuje široké spektrum stupňov závažnosti ochorenia a jeho prejavov, od mierneho stupňa až po najzávažnejšie:

- Epileptické záchvaty začínajúce v prvých mesiacoch života, zvyčajne najneskôr do 8. mesiaca
- Infantilné spazmy (u cca 50% detí)
- Rôzne typy epilepsie, zvyčajne zahŕňajúce myoklonické záškľby
- Stereotypie rúk prejavujúce sa tleskaním, ťukaním, strkaním si rúk do úst
- Výrazné oneskorenie vo vývoji
- Veľmi obmedzená forma reči, resp. jej úplna absencia
- Hypersenzitivita na dotyk, napríklad úplná neznášanlivosť česania vlasov
- Nedostatočný očný kontakt, resp. môže byť i naopak príliš intenzívna zraková interakcia
- Gastroezofagálny reflux (spätňý návrat žalúdočného, príp. i dvanástnikového obsahu do pažeráka) a ďalšie závažné gastrointestinálne problémy ako napr. nízka motilita čriev (lenivé črevo)
- Zápcha
- Nohy menšieho veku a syndróm studených nôh
- Dýchacie nezrovnalosti ako napr. hyperventilácia (prehĺbené dýchanie alebo zvýšená frekvencia dýchania)
- Škrípanie zubami
- Epizódy smiechu, resp. plaču bez zjavnej príčiny
- Nízky svalový tonus –hypotónia
- Veľmi limitovaná schopnosť používať ruky
- Niektoré typické autistické črty
- Zakrivenia chrbtice: skolióza, lordóza, kifóza
- Kortikálne poškodenie zraku (Cortical Visual Impairment- CVI), resp. kortikálna slepota
- Apraxia (neschopnosť vykonávať ciele pohyby)
- Problémy s jedením/pitím, ako napr. ich

odmietanie, príp. odmietanie úplne všetkého

- Prerušovaný spánok
- Charakteristické znaky, ako napr. bočný pohľad alebo zvyk prehadzovať si nohu cez nohu

## S čím možno poruchu CDKL5 zameniť?

U mnohých detí, o ktorých sa už momentálne vie, že majú CDKL5 poruchu, sa predtým predpokladala variácia iného genetického stavu, ktorý sa nazýva Rettov syndróm (atypický Rett), pretože u nich boli identifikované podobné klinické prejavy. V roku 2012 však „porucha CDKL5“ bola uznaná ako odlišný stav od klasického Rettovho syndrómu spôsobeného mutáciou génu MeCP2.

Epileptické záchvaty sa prejavujú väčšinou ako tonické kŕče s myoklonickými klastrami a tonickými/klonickými kŕčmi. Na začiatku sa záchvaty obvykle objavujú počas spánku, ale postupom času sa môžu objavovať aj počas bdenia. Pri prvých záchvatoch je bežné, že sa nedetekujú na EEG a u niektorých detí sú na začiatok diagnostikované ako benigný spánkový myoklonus alebo Sandiferov syndróm. Treba poznamenať, že absencia záchvatovej aktivity na EEG nemusí nevyhnutne vylúčiť prítomnosť záchvatovej aktivity súvisiacej s CDKL5. Nediagnostikované deti často dostávajú elektro-klinickú diagnózu Ohtaharov syndróm, Lennoxov Gastautov syndróm alebo Westov syndróm, niektoré môžu dostať ako diagnózu aj Leighovu encefalopatiu alebo iné mitochondriálne ochorenia. Tieto syndrómy môžu mať rôzne genetické príčiny vrátane CDKL5.

Na túto diagnózu bohužiaľ neexistuje doposiaľ žiadna liečba. Medikamentózna liečba slúži pri tomto ochorení iba na zmiernenie niektorých jej symptómov (najmä epileptických záchvatov).



## Prečo vzniklo občianske združenie?

Vzhľadom na to, že ochorením ako je toto trpí len veľmi malé percento populácie, nie je primárnym záujmom spoločnosti investovať do výskumu zriedkavých ochorení, a preto si musíme poradiť my rodičia a spojiť svoje úsilie, aby raz bola nájdená vhodná liečba, prípadne spôsob, ako ochoreniu predchádzať.

Ako matka prvého diagnostikovaného dieťaťa s mutáciou CDKL5 génu v Slovenskej repub-

like som cítila potrebu uľahčiť cestu ostatným rodinám k užitočným informáciám o klinických príznakoch ochorenia, spôsoboch liečby symptómov ochorenia a pokrokoch vo výskume. Mojou snahou je vytvoriť možnosť odovzdávania si skúseností medzi zasiahnutými rodinami navzájom, ako i prispieť aspoň malou kvapkou za našu krajinu k financovaniu svetového výskumu tohto genetického ochorenia. Taktiež by som rada prispela k zvyšovaniu informovanosti širokej i odbornej verejnosti, ako sú lekári a terapeuti, ohľadne existencie tohto ochorenia a nových faktoch s ním spojených.

CDKL5 Slovakia tiež zorganizovalo už niekoľko kurzov zameraných na výuku rôznych masážnych postupov a naplánovaný je aj seminár dýchacích cvičení loptovou facilitáciou. Postupne sa okruh aktivít, akcií a udalostí organizovaných združením rozširuje.

CDKL5 Slovakia je jednou z asi 13 organizácií takéhoto typu vo svete. Každá z týchto organizácií bola založená rodinnými členmi detí trpiacimi ochorením.

## Pelle melle z Organizácie muskulárnych dystrofikov v SR

Text: OMD v SR



### Pacienti so zriedkavými chorobami osobnosťami

Pri príležitosti 25. výročia vzniku mestskej časti Bratislava-Ružinov starosta Ružinova Dušan Pekár odovzdal ocenenia 17 osobnostiam Ružinova. Navrhovali ich samotní Ružinovčania. Súčasťou podujatia bola vernisáž výstavy fotografií „25 rokov Ružinova“ v Dome kultúry Ružinov.

Medzi ocenenými bola Mgr. Alena Hradňanská, hrdá, šikovná, vždy usmiata a najmä skvele informovaná sociálna poradkyňa Organizácie muskulárnych dystrofikov, vždy pripravená pomôcť a poradiť. Ďalší z dôkazov, že ľudia so zriedkavou chorobou môžu byť prínosom pre celú spoločnosť. Gratulujeme a ďakujeme Alenka :-)

**A čo na to samotná víťazka, Alenka Hradňanská:** „Všetkým veľmi pekne ďakujem

za gratulácie a priania. Nevieť, čím som si to zaslúžila, ale je to hlavne kvôli mojim úžasným kolegom, ktorí ma nominovali. Myslím, že každý jeden z nich by si to ocenenie zaslúžil. A to najhlavnejšie: to čo robíme, robíme hlavne pre vás všetkých.“

#### Zoznam všetkých ocenených:

**Dr.h.c. mult. Anton Srholec, SDB**

Rímskokatolícky kňaz, salezián a spisovateľ  
**ThLic. Augustín Slaninka, CM**  
Svojou činnosťou a charizmatickou osobnosťou sa zaslúžil o rozvoj katolíckej komunity v Ružinove.

**Mgr. Beáta Mesiková**

Zakladateľka prvého a jediného materského centra Hojdana v Ružinove

**PhDr. Darina Horáková**

Riaditeľka Knižnice Ružinov

**Peter Kurhajec**

Predseda Spoločnosti Ferdinanda Martinenga

**doc. MUDr. Ján Koller, CSc.**

Zakladateľ Kliniky popálenín a rekonštrukčnej chirurgie LF UK a Univerzitnej nemocnice Bratislava v Ružinove

**RNDr. Oľga Pechánová, DrSc.**

Riaditeľka Ústavu normálnej a patologickej fyziológie SAV

**PhDr. Ján Filc**

Najúspešnejší slovenský hokejový tréner

**Anna Čáповá**

Dlhoročná hádzanáarka a trénerka mládeže v Ružinove.

**Ing. arch. Ferdinand Milučký**

Architekt, tvorca obytného celku sídliska Trávniky, autor projektu Parku Andreja Hlinku



**Ing. arch. Ilja Skoček**

Spoluautor sídliska Štrkovec ako urbanistického konceptu mesta pre 60 000 obyvateľov v „F“ obvode

**Elena Hanisková**

Predsedníčka Základnej organizácie Jednoty dôchodcov Slovenska Pošeň

**Žofia Benkovičová**

Vedúca Denného centra Prievoz

**RNDr. Miroslav Kapasný**

Zakladateľ a umelecký vedúci

Folklorneho súboru Karpaty

**Mgr. Art. Zdenka Vaňová Nererová**

Vedúca DFS Trávnicek

**Silvia Vaculíková**

Fotografka

**Mgr. Alena Hradňanská**

Sociálna poradkyňa v Organizácii muskulárnych dystrofikov, v rokoch 2001 a 2007 bola majsterkou Slovenska v paralympijskom športe boccia

**Slovensko Advent 2015**

**Soňa Horňáková a Peter Janků**  
pre OMD v SR

*Slovensko 2015 Advent je unikátny projekt Rozhlasu a televízie Slovenska (RTVS), ktorý spája umenie a kultúru s ušľachtilým charitatívnym rozmerom. Od 30. novembra do 18. decembra priniesol v pracovné dni od pondelka do piatku 15 adventných koncertov v 15 slovenských mestách.*

V jedinečných historických priestoroch a renovovaných priemyselných pamiat-

kach sa predstavilo 15 špičkových slovenských umelcov spolu s desiatkami zaujímavých hostí a rešpektovaných osobností zo sveta kultúry, športu a vzdelávania. Každý prenos bol venovaný jednej z pätnástich neziskových organizácií, ktorej bude odovzdaný výťažok z výnosov zo vstupného. Koncerty boli vysielané aj naživo **každý deň o 20.00 na Dvojke** a nasledujúci pracovný deň **v repríze o 21.05 v Rádiu Slovensko**.

A práve štvrtok 17ty december bol tento **koncert venovaný Organizácii muskulárnych dystrofikov na Slovensku**. V Kaštieli – Art Hotel v Tomášove zahrali a zaspievali Soňa Horňáková a Peter Janků pre tých, ktorí svojou prácou menia svet k lepšiemu.

### Dobry trh bol naozaj dobrý

*Dobry trh<sup>o</sup> oživuje mestský verejný priestor, otvára ulice a dvory pre ľudí, vytvára miesto pre stretnutia a zážitky. Podporuje malovýrobcov a kvalitné domáce produkty, ale aj produkty rozmanitých kultúr a etnik, ktoré sú súčasťou našej spoločnosti. Pestuje alternatívny životný štýl.*

Dobry trh<sup>o</sup> vznikol v roku 2011 z iniciatívy o.z. Punkt, ktoré ho pravidelne organizuje niekoľkokrát ročne s cieľom priniesť pridanú hodnotu do konkrétneho susedstva. Dobry trh<sup>o</sup> je určený rovnako pre lokálnu komunitu, ktorá sa aktívne na trhu spolupodieľa, ako aj pre všetkých obyvateľov a návštevníkov mesta. Dobry trh<sup>o</sup> je zároveň kultúrnym podujatím a ponúka viac než predaj výberového

sortimentu. Vytvára tiež priestor pre neziskové organizácie, propagáciu ich práce, ale aj podporu. A práve na takomto podujatí nemohla chýbať **Organizácia muskulárnych dystrofikov**, ktorá je po celý rok vďaka svojim aktivitám aktívnou súčasťou verejného, športového a kultúrneho diania aj v hlavnom meste.

*„Poslednú adventnú sobotu sme na Dobrom trhu stretli plno milých ľudí, ktorí sa v našom stánku zastavili a spolu s nimi sme mohli prežiť príjemný predvianočný čas. Ďakujeme všetkým našim skvelým dobrovoľníkom, ktorí nám prišli počas trhov pomôcť, aby sa z nás nestali cencúle.“*

### Tadeáško nakreslil najkrajší obrázok v Európe

*Tadeáško Wagner (10 rokov), nadaný chlapec so svalovou dystrofiou s úžasným pozorovacím talentom, ktorého poznáme ako vždy usmiateho človečička. Napriek tomu, že už od malička sa pasuje so svalovou dystrofiou, nádherne maľuje, najbližšie má k téme železníc.*

Na súťažiach, ktoré organizuje Medzinárodná železničná únia so sídlom v Bruseli, sa mu dostalo mimoriadneho uznania, na celosvetovej súťaži bol tretí a európsku dokonca vyhral.

Blahoželáme k týmto pekným úspechom, a tešíme sa spolu s vami, nech je ich čo najviac. Naše **vianočné vydanie časopisu Ozvena a diár 2016** sa tiež hrdo pýši jeho kresbou.



Ocenená Mgr. Alena Hradňanská



Na Dobrom trhu - predávame a trochu mrzneme :)



Tadeáško Wagner v akcii





Srdečné poďakovanie



OMDácky stôl

## PELLE MELLE ZO ŽIVOTA DebRA SR

Text: DebRA SR

### FRAGILE zaspievali pre ľudí s chorobou motýľích krídiel

Posledný októbrový týždeň 25.10.-31.10. je medzinárodným týždňom povedomia o chorobe motýľích krídiel (EBAW) - Epidermolysis bullosa awareness week.

EB patrí medzi zriedkavé choroby, aj preto väčšina ľudí o tejto chorobe nikdy nepočula. Od roku 2007 si posledný októbrový týždeň túto závažnú, život ohrozujúcu chorobu, genetického pôvodu pripomínajú ľudia na celom svete.

Na Slovensku sa k nám pridali **FRAGILE**. Dňa 17. októbra 2015 vystúpila v Zrkadlovom háji obľúbená vokálna skupina. Výnimočnosť koncertu spočívala v tom, že priamo podporili ľudí s chorobou motýľích krídiel. Koncert má podtitulok **FRAGILE for fragile**. Výťažok získaný z predaja vstupeniek použije nezisková organizácia DebRA SR pre rodiny, ktorých aspoň jeden člen trpí chorobou motýľích krídiel. Skvelá hudba bola doplnená dokumentárnou fotografiou z dielne Zuzany Kmetovej a Márie Pinčíkovej: „Zachovajme farby na motýľích krídlach“.

**Organizátor kampane pri príležitosti Medzinárodného týždňa EB - EBAW 2015:**  
DebRA SR – Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic (DebRA SR) [www.debra-slovakia.org](http://www.debra-slovakia.org)

### Partneri kampane:

FRAGILE, MediaGroup Slovakia, Molnlycke Health Care, Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (Aliancia ZCH)

### Vianočný koncert Stredoslovenskej energetiky

Každoročne usporadúva Stredoslovenská energetika a.s. **Vianočný koncert SSE a.s.**, určený pre zamestnancov a pozvaných obchodných partnerov. DebRA SR bola toho roku jeho aktívnym účastníkom.

Dňa 9. decembra 2015 vystúpil v Hudobnom dome mesta Žilina celosvetovo známy Žilinský komorný orchester, ktorý dopre-

vádzal operné árie známych opier v podaní herca, ale predovšetkým aj operného speváka, Filipa Tümu. Okrem príjemného kultúrneho podujatia mal tento večer vianočný rozmer dobročinnosti. Každoročne venuje SSE a.s. financie neziskovým organizáciám. V roku 2015 bola jednou z týchto organizácií aj DebRA SR. Vedenie spoločnosti rozdelilo symbolické šeky v hodnote 24 000 eur, medzi 6 neziskových organizácií. **Na účet DebRA SR tak pribudlo 4000 eur. Tieto symbolicky investujeme v Žilinskej nemocnici, na skvalitnenie genetickej diagnostiky.** DebRA SR tak touto cestou naplňa svoje ciele v skvalitnení života nielen pacientov s epidermolysis bullosa, ale so všetkými zriedkavými chorobami.



FRAGILE for fragile



## Ministerstvo vnútra podporilo deti s chorobou motýľích krídel: Vianočné motívy v sebe ukrývajú odkaz

Aj deti s nevyliciteľnou chorobou či hendikepom môžu mať veľký talent. Preto Ministerstvo vnútra v spolupráci s občianskym združením **DeBRA SR**, ktoré združuje takto postihnuté deti, vytvorilo originálne sviatočné blahoželania PF 2016, ktorých motívy maľovali deti s chorobou motýľích krídel.

Za každým obrázkom sa skrýva reálne prežitý príbeh dieťaťa, ktorý sa nachádza aj s fotkou autora na zadnej strane pohľadnice. Pozdravy v sebe spájajú tému Vianoc, posolstvo pomoci, spolupatričnosti a súcitu s deťmi, ktoré to v živote mali a majú oveľa ťažšie a zložitejšie ako deti zdravé. Finančne prostriedky, za ktoré Ministerstvo vnútra SR odkúpilo autorské práva na vianočné motívy, pôjdu rovným dielom priamo deťom na zdravotnícke materiály, obväzy či rôzne krémy, ktoré dennodenne potrebujú.

**Podpredseda vlády a minister vnútra SR Robert Kaliňák** svojim tohtoročným výberom vianočných námetov na PF už štvrtý rok podporuje sociálne slabšie, znevýhodnené,

hendikepované deti či deti choré, ktorých najväčším želaním je žiť bez bolesti a môcť sa radosť zo života a vystrájať rovnaké šibalsvá, ako smú deti zdravé. Tohtoročných päť najoriginálnejších vianočných motívov namalovali deti z rôznych kútov Slovenska, ktoré trpia nevyliciteľnou chorobou motýľích krídel. Ide o zriedkavú vrodenú genetickú chorobu postihujúcu pokožku a sliznice. Frekvencia jej výskytu je 1 : 50 000 narodených.

### Keď sa móda robí veľkým srdcom

Presne taký bol dobročinný utorkový večer pod hlavičkou **Kliniky estetickej medicíny ENVY**. Plný elegancie, krásy, dobrej nálady a predovšetkým pomoci. Košice sa obliekli do slávnostného šatu a zvedavo očakávali exkluzívnu módnú show popredného návrhára **Fera Mikloška - FASHION NIGHT 2015 - MIKLOSKO FASHION DESIGN**, ktorá bola súčasťou druhého ročníka podpory neziskovej organizácie **DEBRA SR**, pomáhajúcej pacientom s diagnózou choroby motýľích krídel.

Večerom, bohatým na kultúrny program, sprevádzala ako vždy úžasná **Adela Banášová**. Cieľom akcie však nebolo len

uznanlivo kývať hlavami a obdivne ochkať nad krásnymi šatami, ale predovšetkým pomôcť tým, ktorí to potrebujú. Krásne šaty, jemné a hebké ako motýlie krídla, šuštiace na móle ako trepot motýľa v jemnom vánku. A k tomu limitovaná kolekcia 3 exkluzívnych šiat **ENVY4DEBRA** z dielne uznávaného **Fera Mikloška**. Výťažok z dražby týchto troch modelov v hodnote 3000€ putuje na pomoc pacientom s chorobou „motýľích krídel“.

A nielen to! Počas večera si ľudia, ktorí prišli na tento večer, kde sa spojila krása s charitou, mohli zakúpiť špeciálne módné doplnky - brmbolcový privesok na kabelku s koženým prvkom, samozrejme, z dielne **Fera Mikloška**. Ten ich navrhol na túto príležitosť. Mäkučký brmbolec sa stal symbolom krehkosti a sily zároveň, pretože neublíži ani tej najjemnejšej ručičke nech ho akokoľvek silno stláča či žmolí. Záujem bol veľký a za pár minút sa vypredalo všetkých 100 kusov. Tak sa neziskovej organizácii **DEBRA Slovakia** darovalo krásnych 2500€, za ktoré sa nakúpia zdravotné pomôcky pacientom s touto neprijemnou a nevyliciteľnou diagnózou, akou je choroba motýľích krídel.



Slávnostný večer Stredoslovenskej energetiky v Žiline - poďakovanie



Blahoželanie MV SR od našej Stelky



Koláž dokumentárnych fotografií z dielne Zuzany Kmeťovej a Márie Pinčíkovej



Envy4DebRA. B. Ramljaková, A. Banášová a G. Dzuriková



Módna prehliadka, Ferove modely pre DebRA SR

### Minorit 4/2015

vyšiel v januári 2016  
ISSN 1339-5440  
MK SR č. EV4911/14  
IČO 42 258 073

Vydáva:  
Slovenská aliancia  
zriedkavých chorôb  
Kollárova 11,  
902 01 Pezinok

### Kontakty:

Ing. Beáta Ramljaková  
e-mail: ramljakova@sazch.sk

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.  
e-mail: foltanova@sazch.sk

www.zriedkave-choroby.sk  
www.sazch.sk



Slovenská  
Aliancia  
Zriedkavých  
Chorôb