



Odborné sympóziu novorodeneckého skríningu v Saint Louis v USA – správa z podujatia.

Text: RNDr. Mária Knapková, PhD. vedúca laboratória SCN SR pri DFNSP Banská Bystrica

Na prelome februára a marca 2016 som sa aj vďaka podpore Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb zúčastnila podujatia, ktoré organizuje Asociácia laboratórií verejného zdravotníctva – APHL v Spojených štátoch amerických s medzinárodnou spoločnosťou pre novorodenecký skrínig (NS) – ISNS. Logo skríniggu je oblúk – Gateway Arch – symbol mesta St. Louis na rieke Missisipi v štáte Missouri a v logu bolo umiestnené hlavné heslo podujatia: „Novorodenecký skrínig je bránou ku zdravým deťom.“

Podujatie bolo medzinárodné, na základe prijatých abstraktov z celého sveta bolo umožnené odborníkom na novorodenecký skrínig (NS) prezentovať svoje prednášky a posterové prezentácie. Hlavné témy zahŕňovali laboratórne poznatky v oblasti ochorení NS, molekulárnu genetiku pri NS, ochorenia, ktoré budú kandidátmi na zarade-

nie do NS, klinické skúsenosti s NS a sledovanie pacientov so zachytenými ochoreniami ako aj kontrolu kvality. Pracovný program bol trval od pondelka, 29.2.2016 až do štvrtka, 3.3.2016.

Novorodenecký skrínig (NS) je plošný preventívny program, akceptovaný odborníkmi aj pacientami na celom svete. Princípy NS boli prevzaté zo Svetovej zdravotníckej organizácie z publikácie Principles and Practice of Screening for Disease autorov Wilson, J.M.G., Jungner, G., v roku 1968.

V nasledujúcich 10-tich bodoch sú tieto pravidlá stručne zhrnuté podľa originálu:

Princípy skorej detekcie ochorení – Wilson a Jungner, 1968

1. Ochorenie predstavuje závažný medicínsky problém. (Pre jedinca a / alebo spoločnosť). Fenylketonúria je veľmi zriedkavé ochorenie, ale ak nie je odhalené a liečené v skorom veku, má závažné dôsledky. Je typickým príkladom ochorenia, ktoré sa môže vyhľadávať a kontrolovať v celej populácii.





NEWBORN SCREENING IN SLOVAKIA AFTER STARTING TANDEM MASS SPECTROMETRY: NEW EPIDEMIOLOGICAL DATA IN SLOVAK NEWBORNS POPULATION

MÁRIA KNAPKOVÁ | SVETOZÁR DLUHOLUCKÝ

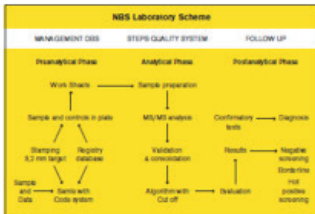
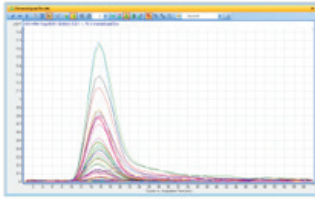
Newborn Screening Center (NSC) Slovak Republic, Bratislava
mknappova@dfnbb.sk



www.dfnbb.sk

MATERIAL AND METHODS

Dried Blood Spot (DBS) was used for analysis of 165 648 dry blood spots during the years 2013–2016. Agilent 6430 Triple Quadrupole LC/MS system was used as laboratory equipment with special analysis software for 28 amino acids and acylcarnitines with appropriate ratio and cut-off for amino acidopathy, mitochondrial diseases of fatty acid oxidation and organic acidurias.

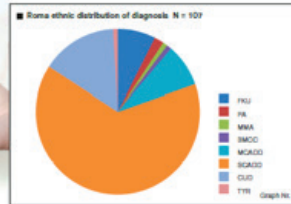
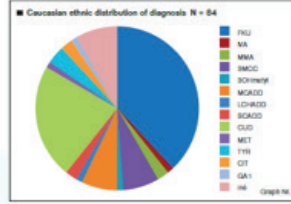
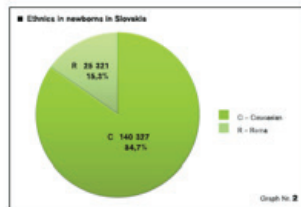
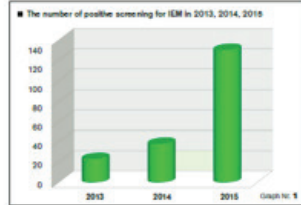


PREFACE

Newborn screening (NS) in Slovakia expanded in 2013 from 4 to 13 treatable inborn errors of metabolism (IEM). MS/MS technology was introduced in laboratory of Newborn Screening Center Slovak Republic at the Children's University Hospital Bratislava, which is the Central laboratory for NS in Slovakia. Amino acids and acylcarnitines profiles with special software uncovered more metabolic diseases than it was established in pilot study in 2010. Different screening prevalence in Roma ethnic, than Caucasian ethnic in Slovakia was detected.

RESULTS

165 648 newborns were analyzed in period 2013–2016. For IEM analyzed with MS/MS technology, 161 positive cases has been confirmed, with screening prevalence 1 : 867 for neonatal population. Screening prevalence for Caucasian newborns is 1 : 1670, for Slovak Roma population 1 : 237. Regulation of ethnicity in NS in Slovakia is important part of epidemiological data in NS. Monitoring ethnicities allows us to find out one of the biggest frequency IEM in Roma ethnic in Europe: PKU, MCADD, SCADD and carnitine deficiency are the most often, notably SCADD with almost 100% coverage in Roma newborns.



DISCUSSION

Data in the Graph No. 1–4 show an extreme increase in the number of positive cases in 2016, especially among Roma newborns. In 2016 we included SCADD in our NS, based on elevated value of C4 acylcarnitine over cut-off, positive correlation with new pathogenic variants and clinical status reported newborns for SCADD. NS uncovered new aspects of ethnic spectrum disorders in Slovakia.

CONCLUSION

NS in Slovakia is successful preventive program with 80 year history. 1.8 Million newborns was screened from 1986 to 2016 for CH, CAH, CF and IEM. MS/MS technology allowed screen for aminoacidopathy, fatty acid oxidation diseases and organic acidurias in NS in Slovakia since 2013. Preliminary results in Slovakia point to high frequency metabolic diseases, notably for Roma newborns. Newborn screening in Slovakia shows new epidemiological data in ethnic group. We present the results of Slovak Roma newborn population. Comparison of the results of NS in Roma ethnic group in Europe and the world will be very interesting. These results are preliminary, needs to be more data.

ACKNOWLEDGMENTS

The authors thank the team of NSC SR, Slovak Center for IEM in Bratislava, Bratislava, Slovakia and Genetic team annual neonatal Professor, M.D. Jan Chvojka in US Bratislava for their cooperation.



2. Pre pacientov s ochorením, vyhľadáním v skríningu, musí existovať liečba.

Tento bod vyvoláva dve ďalšie otázky:

- Môže liečba v presymptomatickom, hraničnom štádiu ochorenia ovplyvniť jej prognózu?
- Môže liečba rozvinutej kliniky ochorenia v skorom štádiu ovplyvniť jej prognózu?

3. Musia byť dostupné možnosti pre diagnostiku a liečbu.

4. Musí byť rozpoznateľné latentné (skoré) štádiu ochorenia.

5. Musí existovať vhodný test, alebo skúška. Skríninový test – jednoduchý a ľahko uskutočniteľný – môže byť zaťažený väčšou chybou a môže byť menej validný ako diagnostický test. Vyšší počet falošne pozitívnych prípadov je akceptovateľný, ale falošne negatívne prípady by mali byť veľmi nízke, pretože nezachytené prípady môžu viesť ku vážnym následkom pre jedinca.

6. Test musí byť akceptovaný populáciou (ktorá je testovaná).

7. Anamnéza ochorenia, vrátane vývoja od latentnej do rozvinutej fázy ochorenia, musí byť dobre známa.

8. Musia byť jednotné zásady postupu liečby pacienta.

9. Finančné náklady zachytených prípadov – vrátane diagnózy a liečby pacientov – musia byť ekonomicky vyvážené oproti možným výdajom na zdravotnú starostlivosť ako celok.

10. Zachytené ochorenie by malo byť kontinuálnym procesom a nie len jednoduchým nálezom projektu.

Vízia konferencie bola zabezpečiť zdravší svet cez kvalitný laboratórny systém a misia bola definovaná ako vyprofilovanie národných a svetových programov v oblasti NS s dôrazom na hodnoty a podiel verejných zdravotníckych laboratórií.

Slovenská republika participovala na konferenciách APHL a ISNS aktívne aj v predchádzajúcich rokoch. V roku 2016 rok prezentovali poster, autori prof. MUDr. Svetozár Dluholucký, CSc. a RNDr. Mária Knapková, PhD., názov postera: **Newborn Screening in Slovakia after Starting Tandem Mass Spectrometry: New Epidemiological Data in Slovak Newborns Population.**

V NS na Slovensku sa rozšíril počet zachytávaných ochorení zo štyroch na trinásť v roku 2013. Princípom merania skríninových parametrov novo zaradených ochorení dedičných metabolických porúch je metóda tandemovej hmotnostnej spektrometrie. Prvýkrát bola pre NS aplikovaná v USA v 90. tých rokoch minulého storočia. Na meranie parametrov aminokyselín a acylkarnitínov je použitá zostava kvapalinovej chromatografie (LC) bez použitia kolóny a trojitého kvadrupolu QQQ na princípe separácie iónov pomocou QQQ. Funguje ako jedno z mála možných prepojení medzi kvapalinou a plynom. Polárne molekuly – akými aminokyseliny a acylkarnitíny po spracovaní derivatizačným kitom sú – je potom možné sledovať pomocou MS/MS systému. Celkom 72 analytov – primárnych aj sekundárnych - umožní v jednej vzorke odhaliť okolo 30 ochorení. Patria sem aminoacidopatie, poruchy oxidácie mastných kyselín aj organické acidúrie, či vybrané poruchy močovínového cyklu.

Inovatívna metóda nebola jediná zmena v roku 2013 v NS na Slovensku. Rozlišovanie etnicity populácie novorodencov na Slovensku bolo druhým prvkom, ktorý nám umožnil spracovanie počtu ochorení populácie s epidemiologickým vyhodnotením podľa etnika. Kaukazská a rómska populácia na Slovensku má odlišné typy ochorení, ako aj rozdielnu skríninovú prevalenciu jednotlivých typov ochorení. Tieto štatistické parametre, prísne viazané len ku štatistike celkového epidemiologického vykazovania, boli prezentované na Poster v St. Louis. V kaukazskom etniku dominuje fenylketonúria (FKU), v rómskom etniku sú to poruchy oxidácie mastných kyselín – MCADD a SCADD. Tieto ochorenia boli zistené na počte 165 648 novorodencov, skríninová prevalencia 1 : 867. Pre minoritnú populáciu je prevalencia 1 : 1670, pre rómsku populáciu 1 : 237.

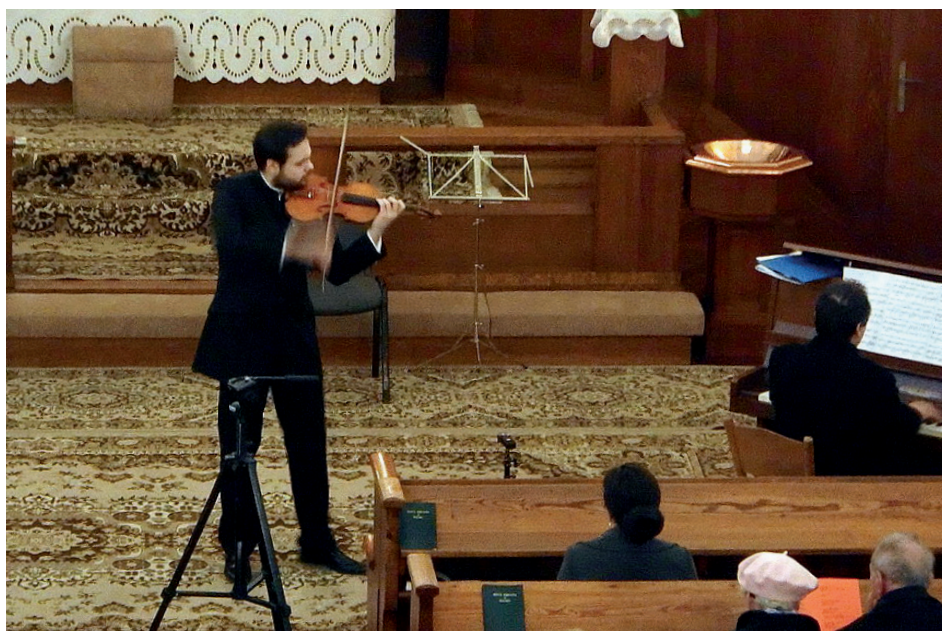
Prvé výsledky takto prezentované si vyžadujú ďalšie sledovanie, vzhľadom na populačný skrínin sú potrebné väčšie súbory novorodencov.

Newborn Screening: Gateway to healthy babies – novorodenecký skrínin je bránou ku zdravým deťom je paralelou ku Gateway Arch, architektonickému symbolu - bráne - v St. Louis. V USA je tento pamätník symbolom osídľovania krajiny smerom na západ. V dňoch 29. februára – 3. marca sa stal symbolom odborníkov celého sveta, aby diskutovali a odovzdávali svoje poznatky v takej prospešnej preventívnej aktivite, akú novorodenecký skrínin predstavuje.



Keď hudba lieči

Text: Slovenská myelómová spoločnosť



V stredu 30. marca 2016 o 18:00 hod. sa v evanjelickom kostole v Žiline konal Benefičný koncert v prospech pacientov s nádorovým ochorením kostnej drene – dg. Myelóm. Zorganizovali ho dve šarmantné dámy pani Milada Hrianková z klubu pacientov Slovenská myelómová spoločnosť a pani Ľudmila Fraňová z konzervatória v Žiline. Lúbivé melódie klasikov si prišli vypočuť mnohí Žilinčania. Lákadlá boli veľké: Dalibor Karvay (husle), Ivan Gajan (klavír), Jozef Gluch (organ), Anna Dubovcová (recitácia). Umelecký zážitok zvýraznili študenti a profesori Žilinského konzervatória.

Strávili sme tak príjemný večer v objatí klasickej hudby. Večer, ktorý pomáhal. Každý mohol prispieť darcovskou SMS správou pacientom s nádorovým ochorením kostnej drene.

Ďakujeme.

Aliancia zriedkavých chorôb sa rozrastá Máme nového člena - združenie Prader Willi syndróm

Text: Mária Benedeková, Združenie Prader-Willyho syndrómu

Dovoľte, aby sme Vám predstavili naše združenie Praderovho - Williho Syndrómu (PWS). Sme organizácia, ktorá oficiálne vznikla v septembri roku 2006, hoci neformálne sme vyvíjali aktivity už dlhšie ako rok predtým. Môžeme sa tak pochváliť 10-ročnými skúsenosťami s PWS.

Naším základným cieľom je viacero združovať rodiny s deťmi s PWS syndrómom, organizovať stretnutia, vymieňať si navzájom informácie a tak uľahčovať život našim deťom a rodinám. Za týmto účelom organizujeme spoločné stretnutia, publikujeme informácie na webových stránkach, vydávame informačné letáky a spolupracujeme s ostatnými národnými združeniami podobného formátu, ako aj s nadnárodnou organizáciou IPWSO, ktorej riadnym členom sme sa

stali v októbri 2006. Úzko spolupracujeme hlavne s českým národným združením, s ktorým plánujeme aj spoločné aktivity v budúcnosti.

Združenie Praderovho - Williho Syndrómu tvoria rodiny, ktoré majú dieťa s PWS. Zakladateľmi sú rodičia dnes už 14 ročného Tomáša. Diagnostikovali ho v Prahe vo veku 15 mesiacov. Takmer ďalšie 3 roky nám trvalo presadiť liečbu rastovým hormónom, Tomáš sa stal prvým pacientom na Slovensku s PWS, ktorému bola schválená liečba rastovým hormónom.

Pretože PWS je značne zriedkavé ochorenie, je medzi laickou verejnosťou nedostatok informácií či už o samotnom syndróme,

jeho diagnostikovaní, ako aj možnostiach liečby. Touto formou chceme preto syndróm priblížiť nielen rodinám, pedagogickým pracovníkom, fyzioterapeutom a zdravotníckym pracovníkom, ktorí prichádzajú do dennodenného kontaktu s našimi deťmi, ale aj širšej verejnosti. Mnohokrát sa nám v živote stane, že stretneme niekoho, koho správanie a prejav sa nám zdajú čudné, prekvapia nás a niekedy aj pobúria. A pritom ten človek zato ani nemôže, pretože svoj „syndróm“ a jeho špecifiká dostal do vienk pri narodení..

Zoznámte sa s nami viac na našej stránke <http://www.pwsyndrom.sk/>.



Leto s OMD v SR!

Text: Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR

Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR (OMD v SR) aj tento rok počas letných dní zorganizovala pre svojich členov a priaznivcov šesť tematicky zameraných táborov.

Letný tábor pre deti, mládež a aj dospelých s týmto vážnym ochorením je jedinou možnosťou, ako môžu stráviť leto aktívne pri rôznych hrách v spoločenstve rovesníkov s rovnakým postihnutím v bezpečnom a prispôbenom prostredí. Na detských táboroch má každé dieťa prideleného svojho osobného asistenta/asistentku, ktorá mu pomáha počas animovaných aktivít. Bežný detský tábor tieto deti z dôvodu ochorenia absolvovať nemôžu. Deťom chceme dať možnosť po roku sa znovu stretnúť s kamarátmi, s ich rovesníkmi s rovnakým postihnutím a prostredníctvom animačného programu, ktorý je prispôbený ich fyzickým limitom. Rodičom chceme pomôcť s prijatím faktu, že ich dieťa má toto ťažké ochorenie, chceme im sprostredkovať čo najviac informácií a vzdelávať rodičov (o sociálnej pomoci, o domácej fyzioterapii a o zdravotnej starostlivosti), ponúknuť psychologickú podporu. Na táboroch si rodičia sami vytvárajú svojpomocné skupiny, utužujú vzťahy, aby si boli navzájom oporou, mohli si odovzdávať a vymieňať skúsenosti a kontaktovali sa aj počas roka, po ukončení tábora. Tieto letné stretnutia sú tiež jednou z mála príležitostí na rozvíjanie sociálnych a komunikačných zručností účastníkov. Popri zamestnancoch centrály, ktorí sa podieľajú na tvorbe programu, sa tieto pobyty konajú aj zásluhou entuziazmu dobrovoľníkov, ktorí vymýšľajú a pomáhajú zrealizovať atraktívny program.

Pre deti so svalovou dystrofiou vo veku 8 - 15 rokov, ich rodičov, súrodencov a osobných asistentov bol určený tábor „Superhrdinovia“ v čarovnej dedinke Čičmany. Pri aktivitách a trávení voľného času pomáhali deťom osobní asistenti a program pripravili animátori. Vďaka tomu mali rodičia detí priestor si oddýchnuť a navzájom si odovzdávať a vymieňať skúsenosti. Pre deti bolo pripravených množstvo outdoorových aktivít, spoločenských hier, súťaží, medzi nimi napríklad celodenný arteterapeutický happening pre všetkých účastníkov tábora s použitím muzikoterapie, či dramaterapie. Deti zažili veľké prekvapenie, pripravil ho slovenský herec Lukáš Latinák, a mohlo sa zrealizovať vďaka výťažku z vianočného Bazáru chalanov – celodenný výlet autobusom na letisko



do Prievidze, kde absolvovali vyhladkové lety. OMD v SR zabezpečila tiež prítomnosť fyzioterapeuta, ktorý zaučil deti a rodičov používať respiračné pomôcky, ktoré rodiny dostali darom a ktoré organizácia zabezpečila zo zdrojov verejnej zbierky BELASÝ MOTÝL.

V prostredí rekreačnej oblasti Duchonka sa konal letný tábor s tvorivými aktivitami s tematickou myšlienkou spájania národov. Táto téma predovšetkým rezonovala v dvojdnovom workshope tanečno-pohybovej terapie s prvkami arteterapie, ktorý viedli skúsené tanečné terapeutky z integrovaného

divadla LenTakTak, ale odoznela aj v rôznych súťažiach a kvízoch. Tábor mal neobmedzenú vekovú hranicu a bol rozdelený do viacerých tematických okruhov. Pripravili sme množstvo tvorivých aktivít ako napríklad pletenie košíkov z papiera, vyfarbovanie mandál, vytvorenej drevenej doštičky technikou dekupáže, plstenie. Na účastníkov čakalo aj cestovateľské okienko, cez ktoré sa dozvedeli informácie o zaujímavých bezbariérových destináciách. Nechýbal ani šachový turnaj pod holým nebom známy ako Memoriál Jožka Kráľa, nočná hra a množstvo iných pútavých aktivít. Pobytu sa zúčastnilo 55 ľudí.



Ďalší letný tábor bol určený pre mládež vo veku 15 - 19 rokov, ich rodičov, súrodencov a osobných asistentov, ktorých zabezpečil OMD v SR. **Bezbariérový penzión sa nachádza v malebnom prostredí tradičných dreveníc v Strážovských vrchoch.** Táto zohratá partia sa stretáva už skoro desať rokov. Organizátorom a animátorom tábora v jednej osobe bol dlhoročný dobrovoľník Juraj Cvik, ktorý spolu so svojím veselým asistentkým tímom vytvoril program plný prekvapení. Tábor začal viesť, keď jeho účastníci boli ešte malými deťmi. Za ten čas vyrástli, vytvorili si cenné priateľstvá, navzájom si pomáhajú a podporujú sa nielen počas tohto letného pobytu. Tábora sa zúčastnilo 34 osôb.



Letný tábor bol určený pre najmladšie deti so svalovou dystrofiou vo veku 5- 9 rokov. Pre deti bol pripravený zaujímavý program na tému „Detektívna akadémia“, na ktorý budú spomínať celý rok. Riešilo sa veľa záhad, zorganizovali sme výlet na loď do Piešťan, na mini farmu do Lubiny a deťom prišli zahrať

predstavenie potulné divadlo NAtRaKY. Relaxačný program sme pripravili aj pre mamičky, mohli si vyskúšať techniku drôtkovania, či maľbu na sviečky.



Tradičné letné sústreďenie prívržencov obľúbeného paraolympijského športu boccia sa konalo už po štvrtýkrát. Účastníkov čakali trojfázové tréningy pod taktovkou trénera Mgr. Ondreja Bašták Ďurána, regeneračné masáže a veľa spoločenských aktivít. Sústreďenie organizačne zabezpečil žilinský Klub OMD v SR Farfalletta. Zúčastnilo sa ho 16 boccistov z klubov Organizácie muskulárnych dystrofikov v SR.



Letný oddychový pobyt pre členov OMD v SR bez rozdielu veku, spojený s rehabilitáciou sa uskutočnil v krásnom prostredí Zemplínskej Šíravy. Hotel má niekoľko bezbariérových izieb, čo umožnilo bezproblémové bývanie na vozíkoch. K dispozícii sme mali aj bazén s bezbariérovým vstupom.



Potrebné financie na zrealizovanie všetkých pobytov sa podarilo zabezpečiť z projektov, ale aj vďaka prijatým 2% z dane z príjmu. Účastníci pobytov hradili len symbolické poplatky. Organizácia výrazne dotovala všetky pobyty. Cenami do súťaží prispeli rôzne firmy a individuálni darcovia. „Aj touto cestou chceme poďakovať všetkým darcom, sponzorom, dobrovoľníkom za ich vklad na realizáciu letných táborov organizovaných OMD v SR,“ povedala podpredsedníčka Mgr. Mária Duračinská.

Čím žije Asociácia Marfanovho syndrómu?

Text: Alžbeta Lukovičová

• Asociácia pacientov s Marfanovým syndrómom má nový informačný materiál

Za pomoci Aliancie zriedkavých chorôb (SAZCH) a Ing. Herdu a spoločnosti SEPS a.s. vydala tri informačné materiály:

1. Odborný materiál pre lekárov „Diagnostika Marfanovho syndrómu“
2. Informačný materiál pre laikov „Diagnostika Marfanovho syndrómu“
3. Kompletný informačný materiál o Marfanovom syndróme a asociácii „Asociácia Marfanovho syndrómu“.

Informačné odborné materiály budú distribuované hlavne na pracoviská lekárov prvého kontaktu a internistom, ktorí majú väčšinou s diagnostikovaním ochorenia, z dôvodu zriedkavého výskytu, problémy. Pri pomenu im toto zriedkavé ochorenie a pomôžu správne nasmerovať ďalší manažment pacientov.

• Marfanov syndróm na XXI. Kongrese Slovenskej kardiologickej spoločnosti

A. Lukovičová sa zúčastnila XXI. Kongresu Slovenskej kardiologickej spoločnosti, konanej 6.-8.okt. 2016 v Bratislave. Všetci účastníci (cca 1000 lekárov) dostali nový informačný leták „Diagnostika Marfanovho syndrómu“.

• Asociácia pacientov s Marfanovým syndrómom má novú WEB stránku marfan.sk.

Doba ide dopredu a my napriek nášmu ochoreniu alebo práve preto chceme a potrebujeme s ňou držať krok. Aj preto sme vytvorili novú webovskú stránku. Je modernejšia, prehľadnejšia a jednoduchšia. Predstavili sme na nej aj naše nové motto „Len informovaný pacient je na správnej ceste k liečbe a záchrane svojho života“.

• Marfan artist project

Španielska študentka, Fabiana Perez, študujúca v Bratislave na Vysokej škole výtvarných umení pracuje na umeleckom projekte – Marfanov syndróm a umenie. Fabiana sa zúčastnila nášho stretnutia, aby fotograficky a umelecky zachytila špecifickú vysokej, štíhlej postavy osôb s Marfanovým syndrómom, gestikuláciu dlhých, štíhlych prstov, pohyblivosť a ohybnosť kĺbov.

Fotovýstava bude uverejnená na Vysokej škole výtvarných umení.



KLINICKÉ PRÍZNAKY PRI MARFANOVOM SYNDRÓME

Napriek tomu, že MFS je dedičné ochorenie, približne 25% prípadov vzniká na základe novej – spontánnej mutácie. Ak jeden z rodičov má MFS, je 50% pravdepodobnosť, že dieťa bude mať MFS.

- 9 z 10 pacientov s MFS majú dilatáciu aorty
- 7 z 10 pacientov s MFS majú dislokáciu (ektópiu) šošovky (z toho piati objazstrannú)
- 4 z 10 pacientov s MFS majú odlúpenie sieťnice
- 2 z 10 pacientov s MFS majú glaukóm
- 5 – 8 z 10 pacientov s MFS majú deformácie chrbtice (kyfózu, skoliózu alebo ich kombináciu)
- 6 z 10 pacientov s MFS majú durálnu ektáziu/rozšírenie obalu miechy/
- 9 z 10 detí s MFS má hypermobilitu kĺbov
- 7 z 10 detí s MFS má bolesti kĺbov, chrbta, poranenie kolenného alebo ramenného kĺbu, ploché nohy
- 1 z 10 pacientov s MFS má pneumotorax

Q 87.4 Marfanov syndróm v Medzinárodnej klasifikácii chorôb (verzia 10)

- Q87.40 nešpecifikovaný
- Q87.41 Marfanov syndróm s kardiovaskulárnymi manifestáciami
- Q87.410 Marfanov syndróm s dilatáciou aorty
- Q87.418 Marfanov syndróm s inými kardiovask. manifestáciami
- Q87.42 Marfanov syndróm s očnými manifestáciami
- Q87.43 Marfanov syndróm s kostrovými manifestáciami

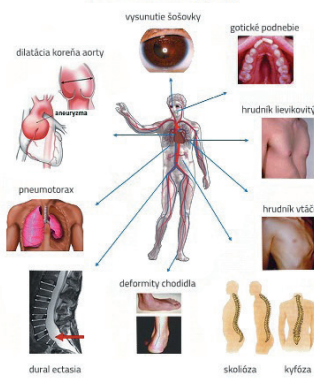
Tento leták vznikol VŤAKA finančnej podpore SEPS, a.s.



www.marfan.sk

Diagnostika Marfanovho syndrómu (Q 87.4)

Postihnuté orgány



Povinnosťou lekára je informovať pacienta o komplexných príznakoch a manažmente ochorenia. Pacient je väčšinou komisiou posudzovaný za osobu ťažko zdravotne postihnutú (TŽP)

MARFANOV SYNDRÓM (MFS) sa diagnostikuje, ak sa u pacienta zistí kombinácia klinických príznakov podľa tzv. Gentských kritérií z r. 2010, publikovaných v Journal of Medical Genetics (Loeys a kol. 2010).

Podľa týchto kritérií sú pre diagnostiku MFS rozhodujúce dva kľúčové znaky:

- dilatácia koreňa aorty, alebo disekcia aorty
- ectopia lentis (ektópia šošoviek – vychýlenie šošovky z optickej osi v oku)

Dilatácia aorty je prítomná, keď kardiológ na základe ECHO vyšetrenia zistí, že hodnota vypočítaná z priemeru koreňa aorty, veku, výšky a hmotnosti t.j. Z-skóre ≥ 2 , alebo ≥ 3 u osôb do 20 rokov.

SÚČASNÝ VÝSKYT OBOCH KĽÚČOVÝCH ZNAKOV JE DOSTATOČNÝ NA JEDNOZNAČNÚ DG. MARFANOV SYNDRÓM

Znak sa posudzujú odlišne podľa toho,

1. či sa MFS už vyskytol v rodine,
2. alebo je to prvý prípad, čiže nová mutácia

1. Ak sa v rodine MFS už potvrdil, pre stanovenie diagnózy MFS postačuje prítomnosť len jedného z 2 kľúčových znakov (a, b), alebo kombinácia systémových znakov z tabuľky – marfanoidný habitus:

- a) rodinná história MFS a ektópia šošoviek = MFS
- b) rodinná história MFS a dilatácia koreňa aorty, alebo disekcia aorty = MFS*
- c) rodinná história MFS a systémové skóre ≥ 7 bodov = MFS*

2. Pri nepotvrdenom výskyte MFS v rodine, t.j. pri novej mutácii sa diagnóza určí v 4 prípadoch:

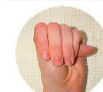
- d) dilatácia aorty a ektópia šošoviek = MFS*
- e) dilatácia aorty a systémové skóre ≥ 7 bodov = MFS*
- f) dilatácia aorty a mutácia FBN1 = MFS (genetická analýza DNA)
- g) ektópia šošoviek a mutácia FBN1 postihujúca aortu = MFS (genetická analýza DNA)

SAMOTNÁ ANALÝZA DNA NEPOSTAČUJE PRE URČENIE DG. MARFANOV SYNDRÓM, ALE JE UŽITOČNÁ, AK JE K DISPOZÍCII.

* treba vylúčiť alternatívne diagnózy (Sprintzenov-Goldbergov sy, Loeysov-Dietzov sy, vaskulárna forma Ehlersovho-Danlosovho sy)

Tabuľka systémových znakov s priradenou číselnou hodnotou. Súčet bodov dáva systémové skóre:

Systémový znak	Bod
príznak palca - zápästia (1 znak)	3 (1)
hrudník vtáčí (lievikovitý, asymetrický)	2 (1)
deformity zadnej časti chodidla	2
pneumotorax	2
ektázia dura mater	2
protusio acetabuli	2
rozpätie rúk/výška (> 1,05) a US/LS (< 0,85)	1
skolioza alebo kyfóza	1
znižená extenzia v lakti	1
3 z 5 znakov na lebke	1
kožné strie	1
krátkozrakosť > 3 dioptrie	1
prolaps mitrálny chlopnie	1



Príznak palca: Palec výčnieva zo zavretých dlane.



Príznak zápästia: Spätko palca prekrýva necht mŕtvice okolo zápästia druhej ruky.

DIAGNOSTIKA

Pre diagnostiku je potrebné kompletne lekárske vyšetrenie na základe **Gentských kritérií** (www.marfan.sk). Absencia dilatácie aorty na počiatkoch klinického vyšetrení nevylučuje diagnózu MFS, dokonca ani u dospelých. Symptómy MFS nemusia byť pozorovateľné od narodenia, ale s vekom sa stávajú viditeľné a zdravotné problémy sa zhoršujú.

Základná diagnostika:

- rodinná anamnéza
- genetické vyšetrenie
- kardiologické vyšetrenie, najmä ECHO
- očné vyšetrenie, najmä na vysunutie šošovky
- ortopedické vyšetrenie

LIEČBA A PREVENCIA KOMPLIKÁCIÍ

Ludia s MFS patria často do kategórie **ťažko zdravotne postihnutých osôb**. Priemerná dĺžka života pacientov s MFS môže byť kratšia. Pacient zatažený neprimeranou pracovnou a fyzickou aktivitou je vystavený riziku ohrozenia života. Opodstatnené je šetrenie organizmu. Dôležitá je úprava spôsobu života, výber vhodného zamestnania, obmedzenie športových aktivít, ktoré vedú k prudkým pohybom hlavy, skokom, napínaniu, tlačeniu alebo dvíhaniu ťažkých predmetov.

PRÁVIDELNÉ PREHLIADKY!!!

Doposiaľ neexistuje kauzálna liečba MFS. O to dôležitejšie je **pravidelné (minimálne 1x ročne)** lekárske sledovanie rozvoja ochorenia zamerané na:

- kardiologické vyšetrenie ECHO (meranie šírky aorty, prolaps chlopni, regurgitácia)
- oftalmologické vyšetrenie (určenie pozície šošovky, možné zmrázanie sietnice, prevencia odlpenia sietnice alebo výmena očnej šošovky)
- ortopedické vyšetrenie (pozícia chrbtice, hrudníka, hypermobilita kĺbov, zväziť potrebu korzetu)
- pneumologické vyšetrenie (rtg pľúc)

Asociácia Marfanovho syndrómu

bola založená v roku 1993.

Naším poslaním je:

- zvyšovať kvalitu života pacientov
- zdržovať pacientov a príbuzných pred vzájomnú podporu, výmenu skúseností a skvalitnenie lekárskej starostlivosti
- poskytovať presné a aktuálne informácie o MFS
- zabezpečovať odbornú poradenskú službu pre pacientov a ich príbuzných
- organizovať semináre, konferencie, školenia
- organizovať terapeutické rekreačné pobyty ako občianske združenie
- vydávať a publikovať informačné materiály
- zabezpečovať lekárske vyšetrenia



Prednáška z genetiky

Doc. MUDr. Michal Ondrejčík

Aktivity asociácie na rekondičných pobytach



Asociácia Marfanovho syndrómu je členom:

- Marfan Europe Network
- Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb
- Národnej rady občanov so zdravotným postihnutím SR
- Asociácie organizácií zdravotne postihnutých občanov SR
- Slovenskej humanitnej rady
- International Federation of Marfan sy
- Eurodis

PORADENSTVO / KONTAKT

Asociácia Marfanovho syndrómu
Alžbeta Lukovičová, prezidentka
Vajnorská 54, 831 04 Bratislava
tel.: +421 2 44 257 904
mobil: +421 903 747 424
e-mail: marfan.sk@mail.t-com.sk
www.marfan.sk

Ďakujeme, že nám pomôžete pomáhať!

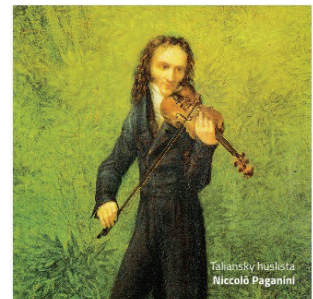
Asociácia je prijímateľom 2% dane
č. účtu IBAN: SK26 0200 0000 0036 1034 8112
IČO: 30812607
DIČ: 2022301919

Tento leták vznikol vďaka
finančnej podpore SEPS, a. s.



www.marfan.sk

Známy alebo neznámy Marfanov syndróm?



Taliansky huslista
Niccolò Paganini

Čo je Marfanov syndróm? Príznaky • diagnostika • liečba

„Len informovaný pacient je na správnej ceste k liečbe a záchrane svojho života.“



www.marfan.sk

MARFANOV SYNDRÓM (MFS) je autozomálne dominantné, dedičné ochorenie spojivového tkaniva s variabilným prejavom príznakov. MFS po prvýkrát popísal francúzsky pediater Antoine Marfan (1986). Príčinou je mutácia génu na 15 chromozóme – **FBN1** pre **fibrilín**. Fibrilín je bielkovina, zodpovedná za pevnosť a elasticitu spojivového tkaniva.

Trpeli ním mnohé slávne osobnosti:



Americký prezident
Abraham Lincoln



Bývalý americký
basketbalista NBI
Isiah Austin



Taliansky huslista
Niccolò Paganini

Paganiniho lekár Dr. Francesco Bennati poznamenal: „Jeho ruka nie je dlhšia ako bežná ruka, ale vďaka elasticite prstov pre všetky jej časti je širšia jeho roziahnutej dlane dvojnásobná. Takto môže napríklad bez zmeny polohy svojej ruky ohnúť na ľavej ruke horné kĺby smerom nabok s najväčšou ľahkosťou a rýchlosťou.“

MARFANOV SYNDRÓM je systémové ochorenie. Postihuje hlavne kosť, kĺby, srdcovo-cievny systém, oči a pľúca. Patrí do skupiny zriedkavých chorôb. Vyskytuje sa u 1 človeka z 3000 – 5000. Je dedičné, aj keď týmto ochorením trpí len jeden z rodičov. V približne 25 % prípadov je MFS spôsobený novou mutáciou, pričom obaja rodičia sú zdraví. **Postihnutej je trvalé s tendenciou zhoršenia.**

Dg. Q 87.4

PRÍZNAKY

Typický marfanoidný vzhľad:

- nápadne vysoká, chudá postava
- nepomerne dlhé a tenké končatiny
- úzka tvár, nápadne pretiahnutá hlava v predozadnom smere (dolichocefalia)
- výrazne deformovaný hrudník (kurací alebo vpäčený)
- pavúčie prsty



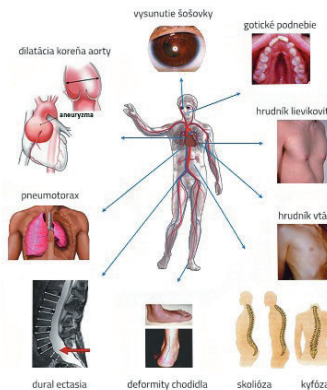
Jedným zo znakov MFS sú dlhé – **pavúčie prsty**. Človek s MFS dokáže **obopnúť** zápästie palcom a malíčkom druhej ruky alebo mu palec **vytčnieva** zo zovretej dlane.

ZDRAVOTNÉ PROBLÉMY

Väčšina ľudí s MFS nemá všetky príznaky a zdravotné problémy spojené s týmto syndrómom. **Život ohrozujúce problémy spôsobuje práve srdcovo-cievny systém.**

Srdcovo-cievny systém:

- prolaps mitrálnej chlopne (nedoverivosť prepážky medzi ľavou predsieňou a ľavou komorou)
- regurgitácia (spätne prúdenie krvi)
- porucha srdcového rytmu
- dilatácia (rozšírenie) aorty – zhoršuje sa s vekom
- aneurizmy (výdute) aorty – hrudníková a brušná
- život ohrozujúce riziko disekcie (rozštiepenia) alebo prasknutia steny aorty**



Zrakový systém:

- oslabený závesný aparát šošovky
- ektopia (vysunutie) šošovky
- krátkozrakosť (> 3 dioptrie)
- vznik glaukómu alebo katarakty v mladom veku (odtrhnutie šošovky alebo odlpenie sietnice)

Kostrový systém:

- deformity chrbtice (skolióza, kyfóza, lordóza)
- deformity hrudníka (následne funkčné problémy srdca a pľúc)
- deformity chodidla, ploché nohy
- dlhé, pavúčie prsty
- hypermobilita (zvýšená voľnosť) kĺbov a ich bolestivosť
- protrúzia acetabulae (posunutie hlavice stehennej kosti)
- osteoporóza
- nedostatočne vyvinutý svalový a kostrový systém
- velmi výrazný únavový syndróm
- natičnenie zubov (pri extrakcii je nutná profylaxia endokarditíd)
- ektázia dura mater (rozšírenie obalov miechy) (približne 60% pacientov)

Dýchací systém:

spontánny pneumothorax (kolaps pľúc, > 30% pacientov)

TEHOTENSTVO

V prípade tehotenstva, ide vždy o rizikové tehotenstvo s indikáciou pôrodu cisárskym rezom.

www.marfan.sk

Ozdravný pobyt debrákov, Bulharsko 2016

Text: Karolína Ficeriová, 17 rokov

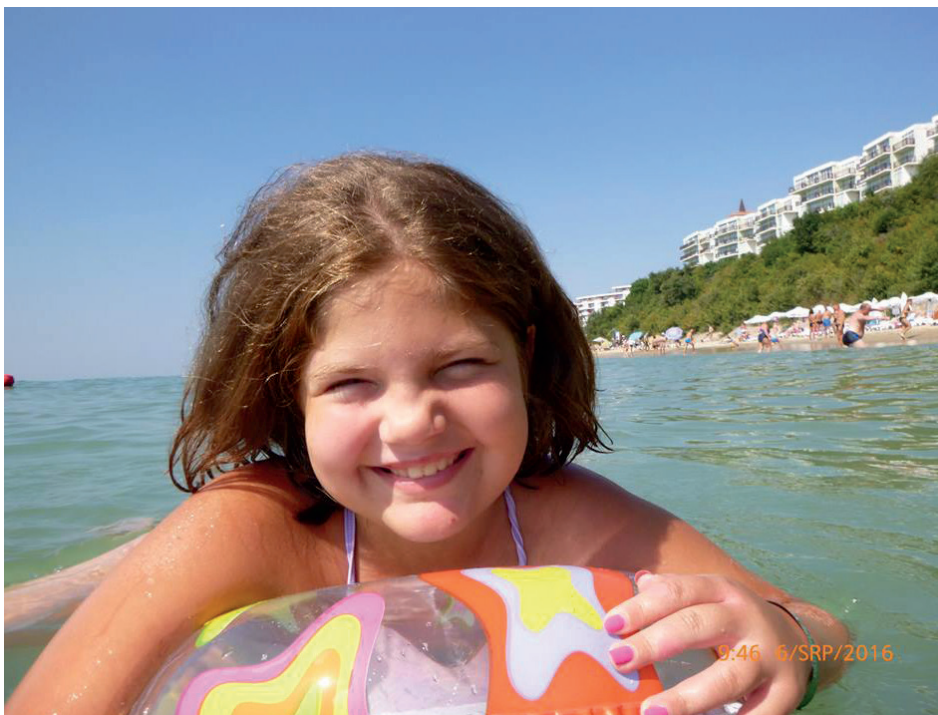
V dňoch od 3. do 10. augusta sa uskutočnil už štvrtý ozdravný pobyt organizovaný DebRA SR pre jej členov v hoteli Paradise Beach, Sveti Vlas, Bulharsko.

Štyri rodiny 3. augusta ráno nastúpili do lietadla. Plní nadšenia a nedočkavosti, kedy už uvidíme more. Ako nám pomôže morská klíma, aké blahodárne účinky bude mať pre deti s EB. Avšak nie všetky rodiny leteli tým istým letom. Pavlíčkovci, Várkovci a dievčatá Studeníkove odchádzali z Bratislavy a naša rodinka z Košíc. Bratislavský let privítali mraky a letná búrka, no keď dorazili Košice (s menším meškaním letu), všetkých už našli na pláži, kúpajúcich sa v mori, objímaných slnečnými lúčmi.

A tak to ostalo celý týždeň. Prebúdzať sme sa do horúcich letných dní s výhľadom na more, ktoré nás lákalo, aby sme už išli k nemu a trochu sa schladili. Volalo nás nie len pohľadom, ale aj zvukom, pri ktorom sme zaspávali ako bábätka. Hneď po raňajkách sme sa vybrali k moru, poriadne sa vykúpať a preliečiť si rany – či už novšie alebo staré. Slaná voda predsa lieči. Trochu si zaplávať a poriadne sa vyšantiť, poleňošiť a užiť slniečka pod slnečnikom na piesočnatej pláži.

Ukázalo sa, že naše dievčatá nespája len spoločná choroba, ale aj spoločné témy a povahy. Aj keď už predtým boli kamarátkami, tento pobyt zblížil nie len ich, ale aj rodičov a dospelákov. Po obede sme si dali menšiu siestu a zase sme sa ponáhľali či už k moru alebo k bazénu s animáciami a pool barom. Menšie deti si veľmi obľúbili bazén, pretože mal hladké dno, všade dosiahli na zem, mohli sa tam bezpečne vyblázniť s hádzaním loptičky. Stellku sme zase mali problém dostať von, pretože sa stále potápala a vôbec sa jej nechcelo z vody von. Po večeri sme sa s kočiekmi a vozíkmi alebo autobusom vybrali do neďalekého centra mesta, pokochať sa bulharskou kultúrou a nočným životom, ochutnať miestnu zmrzlinu a dôkladne prezrieť suveníry a nakoniec aj nejaké pokúpiť na pamiatku.

V jeden deň sme sa vybrali loďou z móla pri hoteli do starobylého mestečka zapísaného v UNESCO rozprestierajúceho sa na poloostrove – Nessebaru. Cesta trvala približne 45 minút, bohužiaľ, nie všetci majú žalúdok na prudké vlny mora, ale nakoniec všetko bolo v poriadku. Nasledovala prechádzka, či povozenie sa po meste a nesmelo chýbať ochutnanie výbornej zmrzliny. Počas neskorých večerov sme vysedávali na recep-



cii pripojení na wi-fi – internetové spojenie s okolitým svetom je dôležité.

Hoci na dovolenke by ste mali vypnúť a nevnímať nič iné len pokoj a oddych, komunikovať treba. Dospelí si pochutnávali na miestnych miešaných drinkoch a deti sa spolu šantili alebo hrali hry.

Keď nadišiel čas ísť domov, nikomu sa nechcelo odísť z teplúčka, a to sme ešte nevedeli, že na Slovensku nás privíta 16°C, studený vietor a dážď. Všetci sme sa spolu rozlúčili a ozdravení, plní nových skúseností, zážitkov a priateľstiev sme odchádzali domov.

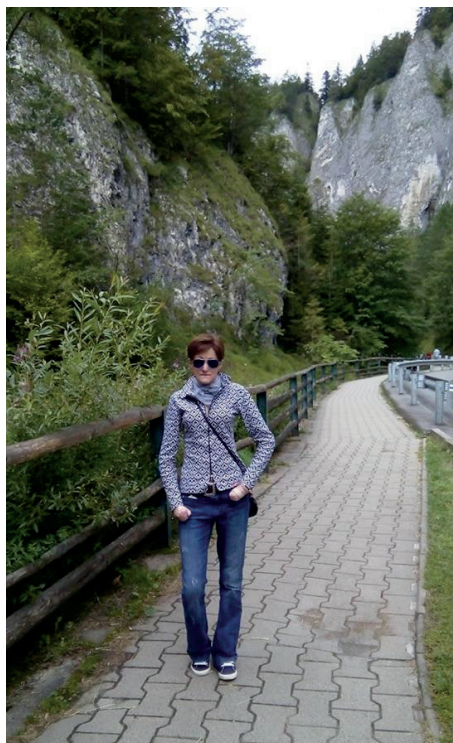
Tešíme sa na ďalšie spoločné stretnutia a ďakujeme DebRE SR, že nám umožnila liečiť sa spoločne na vlnách mora. :-)





Ozdravný pobyt v Kúpeľoch Červený kláštor, Smerdžonka

Text: Anna Dvorožňáková, Bc. Lucia Ramljaková



Tento rok sme sa ako občianske združenie rozhodli popri už každoročnom ozdravnom pobyte pri mori, ktoré vďaka našim podporovateľom môžeme pre našich pacientov zabezpečovať, vytvoriť alternatívu pre pacientov, pre ktorých je cestovanie až k ďalekému moru často nepredstaviteľné.

V roku 2016 DebRA SR vytvorila pre pacientov možnosť zúčastniť sa ozdravného pobytu na Slovensku, v prostredí pohoria Pieniny, kde mohli zrelaxovať a vyskúšať rôzne procedúry v kúpeľoch Červený kláštor-Smerdžonka. Postrehy Aničky Dvorožňákovvej priamo z pobytu si môžete prečítať nižšie.

„Mali sme možnosť si vybrať z pätnástich procedúr. Využívali sme vaňové kúpele, oxygenoterapiu a čo sa týka mňa a vaňových kúpeľov, voda bola fajn a na rany to malo dobrý efekt. Nedostavili sa žiadne vedľajšie účinky a malé ranky sa úplne zahojili. Na tie ostatné väčšie by bola efektnejšia dlhšia kúpeľná liečba.“



„.... jedlo bolo veľmi dobré a dokonca mi personál vyšiel v ústrety, keďže mám problém s prehltnutím, jedlo mi ochotne mixovali.“

„Využívala som aj pitné kúry a koľko krát som išla okolo prameňa, ktorý bol hneď pred kúpeľami.“

„Stále po procedúrach sme si spravili prechádzku po okolí Dunajca, dokonca aj po poľskej strane. Absolvovali sme aj pešiu túru k trom korunám.“

Ďakujeme krásne za úžasný pobyt!

Výročné stretnutie DEBRA SR očami rodín a pacientov DONOVALY 30.9. – 2.10.2016

Text: Eva Pavlíčková



Na stretnutie sme sa veľmi tešili, že sa opäť zvitáme s našimi priateľmi. Prišlo nám aj počasie, bolo krásne, teplo, ako v lete. Ubytovali nás v hoteli Galileo, kde bolo všetko veľmi pekne zariadené a perfektne tam varili. V piatok sme si pospomínali na zážitky z leta, na ozdravný pobyt v Buharsku, poukazovali fotky, videa. Rany sa nám veru aj vďaka ozdravnému pobytu hojili ľahšie, ešteže sme si to zdokumentovali. Potom nasledovala voľná debata, deti mali k dispozícii hotelovú herňu, ktorú okamžite „okupovali“.

Druhý deň po raňajkách a rozhovoroch o zdravotníckych pomôckach sme privítali v našich radoch nových členov, sympatickú

rodinku z Trenčína. Nasledovalo spoločné fotenie na terase hotela, obed a po ňom sme sa vybrali do neďalekej Fun arény, kde sme zažili kopec zábavy na bobovej dráhe, lanovke na Novú hoľu, deti sa vybláznili na trampolínach a lezeckej stene a ešte oveľa viac. Všetky atrakcie len na heslo „Debra“. Po návrate na hotel a trochu oddychu po adrenalínových zážitkoch, nasledovala večera a opätovné rozhovory o témach, ktoré nás zaujímajú, ktoré máme spoločné.

V nedeľu ráno, po raňajkách, sme sa spolu rozlúčili a vybrali sa domov, do všetkých kútov Slovenska. Bol to krásny víkend strávený v kruhu priateľov, ďakujeme DebRA SR!!!

Ako to videla Stelka

„Prišli sme v piatok o štvrtrej. Bolo krásne počasie. Chodili sme v krátkych rukávoch. Ubytovali sme sa a išli sa zvitáť s ostatnými debrákmi. Rozprávali sme sa o tom ako sa máme alebo spomínali sme na dovolenku. Večera bola vynikajúca. Boli sme aj vo Fun aréne. Strašne sme sa vybláznili až ma začali bolieť nohy. Nedeľu po raňajkách sme sa rozlúčili a vybrali na cestu domov. Už teraz sa tešíme na ďalšie stretnutie.“

Nezaháľame – robíme osvetu, organizujeme akcie a kurzy, pomáhame a máme z toho radosť!

Text: CDKL5 Slovakia

Tešíme sa, že sa môžeme touto cestou podeliť s aktivitami a projektami nášho občianskeho združenia CDKL5 Slovakia. Počas roku 2016 sme sa snažili nezabáľať a rozširovať okruh našich činností v oblastiach, ktoré považujeme za dôležité z hľadiska našich cieľov.

Jún je mesiacom informovanosti ohľadne ochorenia CDKL5 a preto sa v tomto mesiaci organizovali viaceré akcie zamerané práve na tento účel.

Začiatkom júna sme mali tú česť byť súčasťou 3. Medzinárodnej CDKL5 konferencie venovanej výskumu v anglickom Birmin-

ghame. Mali sme tu priestor odprezentovať v krátkosti naše združenie a prácu. Načerpali sme nové informácie predovšetkým ohľadne výskumu, aktuálnej liečby tlmenia príznakov ochorenia a terapeutických prístupoch. Získali sme nové kontakty na výskumníkov, lekárov, terapeutov a rodičov po celom svete. Nechali sme sa inšpirovať nápismi a činnosťou ostatných národných CDKL5 organizácií, čoho výsledkom bola následne aj facebooková kampaň ohľadne šírenia povedomia o existencii ochorenia CDKL5, do ktorej sa zapojili viaceré CDKL5 organizácie po celom svete vrátane nás. V kampani nás

podporili aj známe osobnosti ako napríklad europoslankyňa Jana Žitňanská, básnik Daniel Hevier, poslankyňa Lucia Štasselová, či redaktor Peter Petrus.

K 17. júnu - Medzinárodnému dňu ohľadne informovanosti a šírenia osvetu o ochorení CDKL5 sme pripravili pre naše CDKL5 rodiny, ako i pre širokú verejnosť, akciu s názvom „CDKL5 opekačka“, kde sa nielen opekalo, jedlo, zabávalo, hralo na rôznych netradičných hudobných nástrojoch a športovalo, ale aj nenásilne vzdelávalo ohľadne genetického ochorenia CDKL5.



Aj vďaka webstránke nášho združenia sa rozšíril rad našich členov o ďalšie diagnostikované prípady detí s poruchou CDKL5 nielen v SR, ale aj ČR. Snažíme sa preto o pomoc, združovanie a prepojenie rodín zasiahnutých narodením dieťaťa s CDKL5 poruchou a to práve organizovaním spoločných stretnutí a akcií. Začiatkom novembra sa nám podarilo zrealizovať canisterapeutický víkend v krásnom prostredí Terchovej. Deti mali vyplnený program cvičením a polohovaním na psíkoch a rodičia zase skupinovým posedením s psychológom.

Okrem financovania výskumu ochorenia CDKL5, cítime potrebu pomáhať aj individuálnou finančnou pomocou, preto nepremeškáme žiadnu príležitosť zúčastniť sa, príp. zorganizovať akúkoľvek charitatívnu, či benefičnú akciu, výtazok z ktorej je venovaný na individuálne potreby konkrétneho dieťaťa, či dospeljej osoby s ťažkým zdravotným problémom. Boli sme súčasťou **Svätojurských hodov**, festivalu **Umenie a víno v Sv. Jure** a čakajú nás vianočné trhy a predvianočný predaj koláčikov vo viacerých veľkých firmách.

Okrem osvetu verejnosti a odborníkov, ohľadne zriedkavého genetického ochorenia CDKL5 a podchytenia a pomoci rodinám



s osobou trpiacou týmto, alebo iným závažným ochorením, sme sa venovali aj ďalším aktivitám. Išlo napríklad o organizáciu užitočných vzdelávacích seminárov a kurzov pre terapeutov, ale aj rodičov detí so špeciálnymi potrebami. V spolupráci s ďalšími partnerskými organizáciami sa nám podarilo zrealizovať kurzy **Bazálnej stimulácie** v spolupráci s Inštitutom Bazální stimulace, kurz **Kinestetické mobilizácie**, seminár s názvom **Podporné dýchacie cvičenia pre deti so špeciálnymi potrebami pomocou mäčkovej facilitácie**, seminár **Základy stimulácie zraku**, kurzy **Handle prístupu**, ergoterapeutický seminár

s názvom **Rozvoj sebestačnosti u detí so zdravotným znevýhodnením** a kurz pre ubolené chrbty rodičov imobilných detí – **SM systém**. Českí, slovenskí a ostatní zahraniční lektori nám prostredníctvom vymenovaných kurzov sprostredkovali svoje skúsenosti a vedomosti.

Pomáhať môžeme len ak sa nájdú dobrovoľníci a ochotní, dobrí ľudia, ktorí pomáhajú nám a preto im nesmierne ďakujeme, že nezabúdajú aj na tých najslabších a najzraniteľnejších v našej spoločnosti.

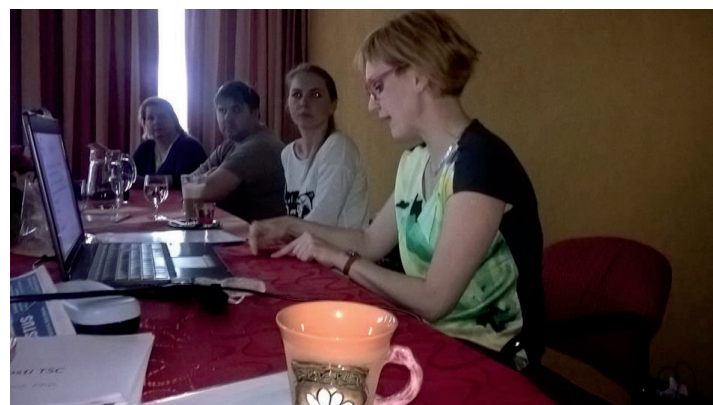
Tretie spoločné stretnutie Astusákov v Častej - bilancovanie po 4 rokoch od založenia organizácie

Text: Bc. Barbora Zajačková, ASTUS

Tohtoročné leto prinieslo členom Asociácie tuberózne sklerózy (ASTUS) ďalšiu možnosť pozhovárať sa o plánoch a víziách do budúcnosti, prehodnotiť uplynulé obdobia od založenia patientskej organizácie v roku 2012, nahlas hovoriť o potrebách, ale aj dozvedieť sa najnovšie odborné poznatky z oblasti medicíny. Zakladatelia a členovia predstavenstva ASTUS mali možnosť prehodnotiť uskutočnené projekty, ako aj tie, ktoré nenašli svoje naplnenie v predošlých obdobiach. Pre organizáciu, ktorá má len niekoľko desiatok členov je veľmi dôležité poznať svoju členskú základňu, aby mohla plniť

svoje poslanie a ciele. Azda najväčšou výzvou posledných rokov bolo sprístupniť našim pacientom možnosť bližších informácií o liečbe faciálnych angiofibrómov (kožné prejavy Tuberózne sklerózy na tvári). Vďaka PharmDr. Tatiane Foltánovej PhD., ktorá si pripravila pútavú prednášku o liečive everolimus. V podobe masti môže mať toto liečivo prospešné účinky a skutočne pomáha riešiť tento kožný problém pacientov s tuberóznou sklerózou. A hoci na Slovensku je dostupnosť lieku stálym a ťažko riešiteľným problémom, zdá sa, že v Českej republike tento problém skupina rodín s TSC, minimálne dočasne,

vyriešila. V poslednom období sa stala reálnou aj pre našich pacientov, a to práve vďaka spojeniu sa s rodinami v susednej ČR. Vedenie Aliancie zriedkavých chorôb v zastúpení oboch dám Ing. Beáty Ramljakovej a PharmDr. Tatiany Foltánovej PhD. neskôr v priateľskom kruhu diskutovalo s prítomnými zástupcami ASTUSu o úskaliach patientskych organizácií, ale aj o možnostiach, ktoré Aliancia zriedkavých chorôb na Slovensku rozvíja a snaží sa presadiť najmä v legislatívnej oblasti. A hoci je to beh na dlhšie trate, pomalými krokmi sa dejú úspechy, na ktoré slovenskí pacienti môžu byť právom hrdí!



Minorit 2-3/2016

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

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

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