

## DevelopAKUre - už 4 roky dôležitého výskumu v oblasti Alkaptonúrie

Text: Andrea Začková, Anna Antalová

*V novembri 2016 ubehli už štyri roky, odkedy konzorcium DevelopAKUre dostalo prvé finančné prostriedky potrebné na začatie troch priekopníckych štúdií pre potenciálnu liečbu alkaptonúrie (AKU). Je to dôležitý míľnik pre pacientov s týmito zriedkavým ochorením.*

Konzorcium DevelopAKUre má 12 členov: AKU Spoločnosti z Anglicka a Francúzska, viaceré univerzitné pracoviská, farmaceutická spoločnosť, 3 centrá klinického skúšania a tiež bio-

technologická firma. Zo Slovenska je do tohoto konzorcia zapojené laboratórium Genetiky ÚKTV BMC SAV z Bratislavy a NÚRCH z Piešťan ako jedno z center klinického skúšania.

Finančná podpora zo strany EU umožnila lekárom a vedcom rozbehnúť v roku 2013 najprv štúdiu SONIA 1, ktorá ukázala, že nitizinón efektívne znižuje hladinu škodlivej kyseliny homogentízovej (HGA) v krvi pacientov. Identifikovala tiež, že 10 mg lieku denne je najvhodnejšia dávka. V súčasnosti prebieha štúdia

SONIA2, ktorej cieľom je overiť, či liek aj preukázateľne spomaľuje / zastavuje poškodenie tela pri AKU, ako aj ukázať, či je

	M / F		M / F
16-20	♂♂♂♂	36-40	♂♂♂♂
21-25	♂♂♂♂	41-45	♂♂♂♂
26-30	♂♂♂♂	45-50	♂♂♂♂
31-35	♂♂♂♂	50+	♂♂♂♂

Obrázok 1: Vekové zastúpenie pacientov v štúdiu SONIA



Tím genetikov profesora RNDr. Ľudvíta Kádašiho, DrSc.



DevelopAKUre

bezpečný predĺhodobé použitie u pacientov s AKU. Na štúdiu SONIA2 sa zúčastňuje 138 AKU pacientov, ktorí sú rozdelení do 2 skupín – polovica dostáva 10 mg nitizínú denne a 69 pacientov je bez lieku. Práve táto skupina pacientov, ktorí liek nedostávajú je veľmi dôležitá, pretože len vďaka nim bude možné porovnať účinky liečby. Zdravotný stav všetkých 138 pacientov je pravidelne monitorovaný. Všetci absolvujú celkovo 6 kontrol v centrách klinického skúšania. Momentálne už väčšina absolvovala 4 kontroly. Štúdia bude ukončená v roku 2019. Ak bude úspešná, dáta zo SONIA2 budú predložené „European Medical Agency“ (EMA) a budú použité pre získanie licencie Nitizínú ako lieku pre AKU na celom svete.

Posledná štúdia projektu DevelopAKUre sa volá SOFIA. Netestuje žiaden liek, ale je zameraná na zistenie, v akom veku začínajú príznaky AKU, čo poslúži na stanovenie veku, v akom je vhodné začať liečbu. Detailnú lekársku prehliadku v Liverpoole vo Veľkej Británii podstúpi 32 pacientov z rôznych vekových skupín, ako je znázornené na obrázku 1. Mala by skončiť už v decembri 2016.

Chceme zdôrazniť, že veľmi dôležitú úlohu vo všetkých troch štúdiách zohrala anglická pacientská organizácia AKU Spoločnosť. Podieľali sa na náboře pacientov, zabezpečovali ich cestu do centier skúšania, rezervovali ich letenky, ubytovanie, zdieľali dôležité informácie. Po celú dobu riešenia projektu propagujú prácu konzorcia na celom svete a prevádzkujú webovú stránku DevelopAKUre ([www.developakure.eu](http://www.developakure.eu)). Bez ich iniciatívy a prínosu, by vedci a lekári nemohli efektívne pracovať.



# AL KAP TO NÚ RIA

CHOROBA ČIERNYCH KOSTÍ

# Pacienti s Marfanovým syndrómom sa vzdelávali, rehabilitovali aj bilancovali

Text: Alžbeta Lukovičová, Asociácia Marfanovho syndrómu

## *Po roku opäť spolu!*

Víkend 4. – 6. november sme strávili v príjemnom hoteli v Dudinciach. Bol to víkend relaxu, zábavy, informácií i bilancovania.

Prioritou asociácie je zabezpečiť vzdelávanie a informovanosť pacientov o ochorení, kontakty na lekársku starostlivosť.

Prvá odborná časť nášho programu bola zameraná hlavne na získanie informácií o najnovšej chirurgickej metóde EXSTENT EXO VASC - operácie srdcovej aorty pacientov s Marfanovým syndrómom.

MUDr. Katarína Dulková, kardiologička detailne vysvetlila „Rozdiely a výhody operácie aorty medzi novou a zaužívanou metódou“. Progresívna a menej invazívna operácia sa na Slovensku ešte nevykonáva, preto sa diskusia zaoberala hlavne možnosťou absolvovania operácie pre slovenského pacienta v ČR.

Doc. MUDr. Michal Ondrejčák, CSc., klinický genetik, gynekológ, informoval prítomných o možnostiach genetických vyšetrení a testoch pre pacienta s Marfanovým syndrómom.

V druhej časti prednášok sme mali tematický infoblok: „Pomoc pacientom zo strany inštitúcií“ Získali sme komplexné informácie o organizáciách, ktoré bojujú za práva pacientov, za zlepšenie ich životných, sociálnych i pracovných podmienok.

Pacienti si často kladú otázky: „Na koho sa môžeme obrátiť?“, „Kto nám pomôže?“.

## *Odpovede im priniesli aj naši hostia:*

1. JUDr. Zuzana Stavrovská, komisárka pre osoby so zdravotným postihnutím. Novozriadená funkcia a „Úrad komisára pre osoby so zdravotným postihnutím“ je dôležitou oporou a pomocou pre všetkých pacientov. Prítomní sa oboznámili s tohtoročnými aktivitami komisárky a Úradu. Diskusia bola veľmi široká, otázky na pani komisárku sa len tak hrnuli.





Nové tričká priniesli úsmev na tvárach všetkých zúčastnených



Odborný program na výročnom stretnutí pacientov s Marfanovým syndrómom



TomboLa

**2. Petra Balážová** v zastúpení **MUDr. Kataríny Kafkovej**, prezidentky Asociácie na ochranu práv pacientov SR (AOPP) vo svojej prezentácii informovala o možnostiach pomoci pacientom a konkrétnych krokoch, ktoré AOPP už vykonala.

**3. Ing. arch. Radoslav Herda** „Slovenský pacient“, uzavrel tento blok informáciami o aktivitách a uverejnených príspevkoch na portáli „Slovenský pacient“.

V rámci relaxačného a rehabilitačného programu členovia absolvovali masáže chrbta, mali voľný vstup do hotelového bazéna s vírivkou. Rehabilitačné cvičenia

a hry v bazéne i zaujímavé čínske relaxačné cvičenia prispeli k uvoľneniu a regenerácii pacientov s Marfanovým syndrómom.

„Šikovné ručičky“ malých i veľkých cukrárov“ - tak sa volalo naše popoludnie s šikovnou členkou Monikou, ktorá malých i veľkých učila zdobiť medovníčky. A neostalo len pri zdobení, o tom vedia svoje hlavne deti.

„Šulkanie papiera“ výroba všeličoho z papiera, arteterapia, maľovanie. Na svoje si prišli hlavne deti.

Na výročnej členskej schôdzi sa bilancovala činnosť výkonného výboru a celková aktivita asociácie.

Ako sme trávili čas popoludní a večer?

Pri tzv. „Veselej tombole“ sme sa už tradične zabávali. Losovaním sme si rozdávali potrebné i menej potrebné, ale zábavné darčeky, ktoré priniesli účastníci.

„Módny salón“ sme v tomto roku zriadili po prvý krát. Výmennou burzou šatstva a obuvi si mnohí doplnili svoj šatník.

Opäť sme sa presvedčili, že čas na stretnutí asociácie plynie rýchlejšie. Domov sme odchádzali s načerpanými silami, posilnení novými informáciami a hlavne vedomím, že pacienti so zriedkavým ochorením Marfanov syndróm nie sú sami, pomoc nájdú aj v mnohých organizáciách.

# OMDčko pripravilo už piaty ročník šachového turnaja Vianočný dystro rapid 2016

Text: Organizácia muskulárnych dystrofikov SR

Internetový šachový rapid turnaj pre hráčov so svalovým ochorením a iným zdravotným postihnutím zorganizovala prostredníctvom svojej hráčky Eriky Kostovej, Organizácia muskulárnych dystrofikov v SR a jej Šachový klub OMD v SR. Piaty ročník turnaja sa uskutočnil opäť na šachovom serveri [www.playok.com](http://www.playok.com). Hráči mali na svoje ťahy 10 minút. Víťazstvo putuje do Banskej Bystrice zásluhou Martina Mikulca, ktorý túto trofej už získal po piatykrát a v kategórii „Dystro“ do Žiliny zásluhou Mareka Ardamica,

ktorý túto trofej získal druhý krát. Hráčom na prvých troch miestach v oboch kategóriách budú poslané ceny poštou behom nasledujúceho týždňa. Všetkým zúčastneným hráčom navyše posielame mailom diplom s ich menom a umiestnením. Internetové turnaje sa bez súťaženia v rámci fair-play nie sú možné, tak sme vyhlásili aj cenu Fair play tohtoročného Vianočného Dystro Rapid turnaja a dostáva ju Katarína Ligačová. Jej súperka mala výhernú pozíciu, „padol“ jej však net. Tak Katarína hru vzdala.



## VÝSLEDKY – bez rozdielu kategórie

1. Martin Mikulec (nick: mautyn)
2. Marek Ardamica (nick: ardamica)
3. Marcel Dirnbach (nick: marcelomd)
4. Martin Rybanský (nick: martinko124)
5. Dušan Vyoral (nick: dusanek)
6. Ján Bodžár (nick: jancsi11)
7. Erika Kostová (nick: geogie)
8. Katarína Ligačová (nick: nhlkatka)

## VÝSLEDKY – kategórie „DYSTRO“ (hráči so svalovou dystrofiou, prípadne s iným nervosvalovým ochorením)

1. Marek Ardamica (nick: ardamica)
2. Marcel Dirnbach (nick: marcelomd)
3. Ján Bodžár (nick: jancsi11)
4. Erika Kostová (nick: geogie)
5. Katarína Ligačová (nick: nhlkatka)

## 5. ROČNÍK

[WWW.OMDVSR.SK](http://WWW.OMDVSR.SK)  
[WWW.SACHOMD.SK](http://WWW.SACHOMD.SK)

**17/12/2016**  
**OD 14:00**  
[WWW.PLAYOK.COM](http://WWW.PLAYOK.COM)



# MIKLOSKO

## Spoločenská kolekcia 2017

Text: DebRA SR

Spoločenská kolekcia ateliéru **MIKLOSKO**, venovaná plesovej sezóne 2017, bola tentokrát predstavená v metropole východného Slovenska. V imponantnom prostredí historickej sály Východoslovenskej galérie malo košícké publikum opäť jedinečnú možnosť vzhliadnuť aktuálne kreácie návrhárovej najobľúbenejšej kolekcie, ktorá je charakteristická vysokou eleganciou, efektnými prvkami a okázalým štýlom. Výnimočnosť prehliadky bola zároveň v jej načasovaní – je totiž prvou z troch, ktoré sú súčasťou oslavného roku 2017 spojeného s 20. výročím značky **MIKLOSKO Fashion Design**. Po celý nasledujúci rok sa fanúšikovia tvorby Fera Mikloška môžu tešiť na ďalšie skvelé prekvapenia!

Subtílné línie a jednoduché strihy ako nosné prvky Spoločenskej kolekcie 2017 doko-

nale vyzdvihujú ženské krivky vďaka spojeniu s opulentnejšími materiálmi. Dlhé večerné šaty a veľké róby vynikajú vďaka pútavej jednofarebnosti a detailnej štruktúre bez výraznejších vzorov.

Módnu prehliadku opäť pocítila svojou účasťou úradujúca Miss Slovensko 2016 **Kristína Činčurová**, ktorá na záver predviedla svadobné šaty. Model s čistou líniou vytvorený z krešovaného zamatu slonovinovej farby kontrastne ozvláštnili lemovania zo Swarovského krištáľov a perličiek umiestnené na páse, ramenách, chrbte a krku ako jemný obojok. Čierny flitrový dámsky smoking predstavoval zase štýlový protipól v rámci nečakaného ponímania svadobnej dvojice.

Pozvaní hostia mali aj tento rok možnosť podporiť charitatívny projekt **ENVY4DebRA**.

**MIKLOSKO** a **KVETY GAROMI** pripravili na tento účel špeciálnu produktovú líniu doplnkov. Výťažok z predaja bol v plnej výške venovaný občianskemu združeniu **DebRA SR**, jedinému občianskemu združeniu, ktoré združuje nielen pacientov s chorobou motýľích krídiel – epidermolysis bullosa (EB) a ich rodiny, ale aj ich podporovateľov a priateľov z celého Slovenska. Špeciálny obväzový materiál, krémy a ďalšie potrebné pomôcky základnej každodennej starostlivosti uľahčia život pacientov, ktorých koža sa nikdy nezahojí.

Nadčasové farby ako púdrová ružová, baby rose s metalickým leskom, okrová zlatá, polnočná modrá či blankytne nežná s čiernymi kvetmi umocnili sofistikovanú náladu a luxusný dojem z celej kolekcie.

**Materiálová skladba** bola tento večer o flitrovanom hodvábe, francúzskej vyšívanej čipke, strečovom zamate, lurexovom šifóne, tyle vyšívanom flitrami, vlne a krešovanom zamate.

**Doplňky** v podobe florálne ladených, zlatých a strieborných kovových členiek s krehkými lístočkami boli synonymom koruny krásy.

Vkusnou bodkou na záver bola samotná obuv - zamatové spoločenské sandále v čiernej a slonovinovej farbe.

Kolekcia oblečenia a doplnkov **MIKLOSKO** je dostupná v **Ateliéri MIKLOSKO**. Spoločenská kolekcia obuvi je súčasťou ponuky [www.topankovo.sk](http://www.topankovo.sk).



Riaditeľka kliniky Envy Natália Setveková spolu s predsedníčkou DebRA SR Ing. Beátou Ramljakovou



## SPOLOČENSKÁ KOLEKČIA 2017

**Foto:** Dominik Babušik

**Video reportáž:** Alžbeta Trubačová

**Styling:** Alexander Lindov

**Líčenie:** Vladimíra Hudáková / VERSÁNSE Studio

**Účesy:** Karolína Janicsek Kalmárová / New Line Studio

**Obuv:** [www.topankovo.sk](http://www.topankovo.sk)

**Produkcija a supervízia:** Rastó Holubec & tím  
MIKLOSKO Fashion Design

### MEDIÁLNI PARTNERI

TV KOŠICE: DNES

FASHION TV

### BEAUTY PARTNER

ENVY - Klinika estetickej medicíny

### GASTRO PARTNERI

MAIKO Sushi reštaurácia, Košice

Kaviareň Slávia, Košice

### DEKORÁCIE

Kvety GAROMI, Košice

### PARTNERI

Východoslovenská galéria Košice

Baedeker - Letecká agentúra Košice

Tui Reisceneter Slovensko

DebRA SR

RENAULT Slovensko

Tempus Car Košice

Europapier Slovensko

ROKUS Printing Prešov

Whatever Production

Šarmantné hostesky s doplnkami  
ENVY4DeBRA z dielne Fera Mikloška  
a Kvety GAROMI



# Mikulášske darčeky pre onkologických pacientov

Text: Slovenská myelómová spoločnosť

Pani Milada Hrianková z Klubu pacientov – Slovenskej myelómovej spoločnosti, navštívila „Na Mikuláša“ 6. decembra 2016 v rámci ambulantnej liečby Kliniky hematológie a transfuziológie, Univerzitetnej nemocnice v Martine.

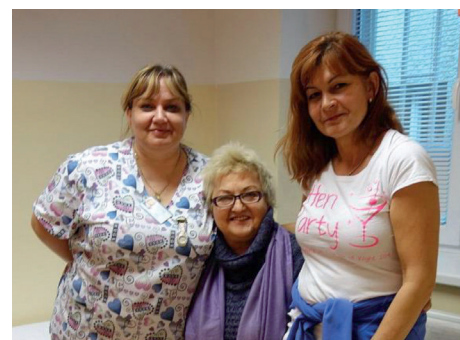
V sprievode vedúcej sestry Mgr. Ľubomíry Babinskej priniesla na lôžkové oddelenie pre hospitalizovaných pacientov na klinike – Mikulášske darčeky.

V ambulancii jednodňovej terapie za asistencie zdravotných sestier Bc. Kataríny Šípkovej a Zdenky Slávikovej rozdali Mikulášske darčeky aj ambulantne liečeným pacientom.

Darčeky pre pacientov boli zakúpené z výťažku Benefičného koncertu, uskutočneného 30. marca 2016 v Žiline, v prospech pacientov s nádorovým ochorením kostnej drene.



**SLOVENSKÁ MYELÓMOVÁ  
SPOLOČNOSŤ**



*Mikulášska radosť na klinike hematológie a transfuziológie v UN v Martine*

Minorit 4/2016

vyšiel v decembri 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