

Výročná správa

DebRA SR

2010



DebRA SR
DFNsP Limbová 1, 83304
Bratislava
info@debra-slovakia.org
www.debra-slovakia.org





DebRA SR

Výročná správa 2010

**Vydala: organizácia DebRA SR, ktorá pomáha ľuďom
s vrodeným zriedkavým ochorením epidermolysis bullosa
(chorobou motýlich krídel)**

Text: Ing. B. Ramljaková

Foto: archív DebRA SR

Počet výtlačkov: 50

Obsah

Na úvod	str. 4-5
O DebRA SR	str. 6-10
EB – choroba motýlích krídel	str. 11-16
Novinky z oblasti výskumu v roku 2010	str. 17-22
Činnosť DebRA SR v roku 2010	str. 23-39
Hospodárenie DebRA SR v roku 2010	str. 40-41
Organizačná štruktúra DebRA SR	str. 42

Na úvod

Milí priatelia, spolupracovníci a podporovatelia,

Rok 2010 bol druhým rokom činnosti **DebRA SR**, organizácie, ktorá vznikla na podporu dospelých a detí na Slovensku, ktorí trpia zatiaľ nevyliciteľným zriedkavým genetickým ochorením **Epidermolysis bullosa (EB)**.

DebRA SR - či ju už nazveme občianskym združením, neziskovou organizáciou alebo patientskou organizáciou, poslanie, vízia a cieľ zostáva stále rovnaký. Na Slovensku je jedinou organizáciou, ktorá sa venuje podpore EB pacientov a veľa poznatkov, noviniek a skúseností prináša zo zahraničia. Pre **zriedkavé ochorenia** hranice neexistujú. Práve pre jej zriedkavosť je EB postavená na okraj verejného aj odborného záujmu a pacienti musia so zdravotným systémom bojovať doslova o všetko. O každý obväz aj náplasť. Často je to boj s veternými mlynmi... V našej krajine nie je koncepcia zriedkavých ochorení zatiaľ rozpracovaná a najbližší EB odborníci sú v Čechách v **EB Centre v Brne**.

Táto výročná správa obsahuje naše aktivity , projekty a formy podpory zamerané na pomoc a osvetu o Epidermolysis bullosa, ktoré sa nám podarilo tento rok naštartovať a realizovať.

Je nám ctou pomáhať týmto ľuďom, ktorí hrdo čelia vlastnému osudu a práve ich sila je nám motiváciou pokračovať a riešiť ďalšie výzvy.

Aj na pohľad jednoduché veci sú častokrát v praxi komplikované, ale pozitívny výsledok potom stojí za to.

Ďakujeme vám všetkým za podporu. Aj vďaka vám môžeme ďalej pomáhať.

Beáta Ramljaková
predsedníčka DebRA SR



O DebRA SR

Názov našej organizácie DebRA SR je skratkou pre **Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic**.

Dystrophic predstavuje jednu z foriem ochorenia, **epidermolysis bullosa** je odborný názov pre ochorenie (epidermolýza), **Research** znamená v preklade výskum a **Association** je organizácia. Tento názov (Debra) je zhodný pre všetky národné organizácie na svete, ktoré pomáhajú pacientom s ochorením motýľích krídel a ich rodinám a snažia sa zmierniť dopady tejto choroby v ich každodennom živote.

DebRA Slovakia vznikla v roku **2009** na podnet rodičov detí s epidermolýzou a po prvom stretnutí rodičov a priateľov aj s odborníkmi a zástupcami Ministerstva zdravotníctva v DFNSP Bratislava.

Pre zriedkavosť ochorenia a nedostatok odborníkov a poznatkov o ochorení sa diagnostika a špeciálna zdravotná starostlivosť sústreďuje v najbližšom EB Centre v Brne.

Sme členom medzinárodných organizácií **DEBRA International** so sídlom vo Viedni, ktorá združuje približne 40 národných organizácií Debra na celom svete. Od novembra 2010 sme členom asociácie **EURORDIS** so sídlom v Paríži, ktorá združuje vyše 400 organizácií z 45 krajín. EURORDIS podporuje pacientov, ktorí trpia niektorým zo zriedkavých ochorení.

Na Slovensku sme združení v **Asociácii na ochranu práv pacienta v SR (AOPP)**

Naša práca v Správnej rade a vo výkonných orgánoch organizácie je vykonávaná v prospech o.z. DebRA SR a EB pacientov dobrovoľne, svojpomocne a bez nároku na odmenu.

Počet členov organizácie DebRA SR : 42

Z toho deti s EB	9
Dospelí EB pacienti	5
Spolu EB pacienti	14
Ostatní členovia	28

Naša vízia

Našou víziou do budúcnosti je taká zdravotná starostlivosť na Slovensku, ktorá by zabezpečovala **rovnaké práva a prístup k starostlivosti pre** všetkých pacientov, bez ohľadu na to, akým znevýhodnením trpia .
Pozdvihnutie **záujmu odbornej aj laickej verejnosti o zriedkové ochorenia**, ku ktorým patrí aj epidermolýza a vytvorenie referenčných centier alebo siete odborníkov , ktorí by sa venovali týmto ochoreniam.

Naše poslanie

Naším poslaním je **pomoc a podpora** dospelým, deťom a rodinám, kde niektorý člen trpí zriedkavým genetickým ochorením epidermolysis bullosa.

Naše ciele

Jedným z cieľov je aj

rozširovanie

všeobecného

povedomia o tejto chorobe medzi širokou odbornou aj laickou

verejnosťou. **Zvýšenie kvality bežného života** a eliminovanie negatívnych

dopadov ochorenia na rodinu a život, **presadzovanie** a hájenie záujmov

pacientov. **Sprostredkovanie zdravotnej starostlivosti** a **konzultácií**

s odborníkmi. **Sprostredkovanie kontaktu s inými pacientmi** a rodinami

za účelom výmeny skúseností. **Organizovanie neformálnych stretnutí**

rodín s EB aj s odborníkmi. Získavanie finančných prostriedkov a

vypracovanie a realizácia projektov, ktoré pomáhajú zvyšovať kvalitu

života ľuďom s EB. **Spolupráca s ďalšími organizáciami Debra** vo

svete, **získavanie nových poznatkov a skúseností na kongresoch**

a konferenciách a následné **informovanie** rodín o svetových novinkách

v tejto oblasti.....



Prax v DebRA SR v roku 2010 absolvovali

V našej organizácii sme tento rok poskytli možnosť absolvovať **povinnú prax** pre študentov Vysokej školy zdravotníckej a sociálnej práce sv. Alžbety v Bratislave, kde je súčasťou študijného programu povinná prax.

V roku 2010 u nás absolvovali prax títo študenti: Veronika Kalmárová, Alexandra Hlušková, Kristína Tomová.

Naši podporovatelia a spolupracovníci

Doc. MUDr. D. Chovancová CSc.
Ing. Anna Šteffeková
p. Roman Ivanov
Ing. Jana Kovarovičová
AT consult spol. s r.o
DebRA ČR
DEBRA International
DFNsP Bratislava
Sekcia sestier pracujúcich v neonatológii
rod. Macejkova
p. Anna Ďurínová
Ing. Rastislav Kopec a adver-x spol.s r.o
Axon Pro spol.s r.o
p. Bianka Stuppacherová
p. Elena Petrášová
p. Patrícia Ježeková
p. J.Skácal-Kytková

EB Centrum Brno
Prim. MUDr. H. Bučková
portál Infopacient.sk
Medmedia s.r.o
o.z. Nedonosené dieťa
Kros a.s
Časopis Dieťa
Nadácia VÚB
EURORDIS
.....a ďalší



Choroba motýlích krídel (Epidermolysis bullosa)

Epidermolysis bullosa (EB) – **epidermolýza** je vzácne genetické pľuzgiernaté ochorenie, ktorým trpí len nepatrná čiastka ľudí na celom svete. Príčinou je **mutácia 11 génov** a prejavuje sa predovšetkým na koži pacienta. Koža je extrémne zraniteľná už pri nepatrnom tlaku alebo mechanickom trení a týmto vznikajú pľuzgiere a otvorené rany. V koži **chýba určitý druh proteínu**. Budúcou nádejou na vyliečenie tohto ochorenia je **génová terapia**.



V súčasnosti nie je možná úspešná liečba tohto genetického ochorenia, preto je dôležitá **prevencia a kvalitná zdravotná starostlivosť**. Vhodná ošetrovateľská technika a doporučený režim môžu oddialiť alebo zabrániť komplikáciám u ťažších foriem.

Choroba sa prejavuje u **2-4 osôb na 100 000 obyvateľov**, rovnakým dielom u všetkých rás, etník a pohlaví. Nemusí sa prejavíť hneď po narodení dieťaťa, prvé príznaky môžu byť viditeľné keď sa dieťa začne batoliť alebo začína chodiť. Inokedy až v adolescentnom veku, pri zvýšenej fyzickej aktivite.



Oficiálne nie je na Slovensku vytvorený register ľudí s EB. Naša organizácia ich pozná **do 20**, ale štatistiky hovoria, že by výskyt na Slovensku mal byť **od 60 – 200 pacientov**. Tým, že patrí medzi zriedkavé ochorenia je jej venované len malé množstvo priestoru a je na okraji záujmu spoločnosti.

Na jeho zvládnutie je potrebný multidisciplinárny tím odborníkov so skúsenosťami. Jednotlivé formy choroby totiž postihujú nielen kožu, ale aj ďalšie orgány : **sliznice, nechty, vlasy, zuby**, obmedzuje sa pohyblivosť **kĺbov**, výskyt **spinocelulárneho karcinómu** je mnohonásobne vyšší, ako u zdravého človeka...Prognóza u väčšiny typov je nevypočítateľná a u ťažších foriem nie je dobrá.



Pacientom závažných foriem často zrastajú prsty a ruka alebo noha sa napokon môže premeniť na akúsi nefunkčnú loptu. Pohyblivosť kĺbov je tým obmedzená. Mnohým pacientom sa pri týchto ťažkostiach zle chodí, a preto je východiskom mechanický vozík. Túto deštrukciu je možné spomaliť tým, že sa prsty vyväzujú, zrastené

miesta sa aj opakovane chirurgicky oddeľujú.

Strava by mala byť kašovitá a ľahko stráviteľná, pretože už pri obyčajnom prehĺtaní si môžu poraniť sliznicu pažeráka, čo vedie k dramatickým opuchom a následným problémom pri prijímaní potravy. To postupne môže viesť k nedostatočnej výžive až podvýžive a ďalším ťažkostiam. Pri týchto problémoch v ústnej dutine a bolestiach je sťažená ústna hygiena chrupu a následne tým dochádza k väčšej kazivosti zubov.

Tri základné formy epidermolýzy

Podľa toho ako hlboko v štruktúre kože dochádza k epidermolýze, môžeme podľa závažnosti klasifikovať toto ochorenie na 3 základné formy.

- **Simplex**
- **Junkčná**

➤ Dystrofická

EB simplex (EBS) je najbežnejšou formou, pri ktorej má pacient väčšinou pľuzgiere a rany na rukách a nohách. Je popisovaná ako **najľahšia, pretože koža po ranách nejazví**. Určite ale netreba podceňovať každodenné ošetrovanie a bolesti. Prejavuje sa v niekoľkých variantách. Tie najľahšie varianty EBS často unikajú pozornosti, pretože pacienti obvykle nevyhľadávajú dermatologickú starostlivosť, a preto štatistické údaje o výskyte EBS môžu byť skreslené.



Zvýšená tvorba pľuzgierov je v letných mesiacoch .
Podmienená je vysokými teplotami a potením sa. Aj u tejto formy sa vyskytujú postihnutia nechtov a tvorba pľuzgierov na slizniciach.

Junkčná forma EB má tiež niekoľko variánt, kde môžeme hovoriť na jednej strane o **ľahkých prejavoch** a na strane druhej o **fatálnych klinických príznakoch**, ktoré vedú k smrti pacienta už v kojeneckom veku. Typické sú rozsiahle nehojace sa ložiská a rany po celom tele. Hojenie prebieha atrofiou a jazvením kože. Sú tu rozsiahle postihnutia slizníc, ústnej dutiny a systémové postihnutia vnútorných orgánov, prejavujúce sa pri určitých variantách junkčnej formy EB.

Dystrofická forma EB. Pacienti, ktorí trpia dystrofickou formou sa klasifikujú aj podľa spôsobu dedičnosti, na **dominantnú a recesívnu** variantu. Všeobecne platí, že dominantné formy sú prognosticky priaznivejšie ako recesívne. Táto forma patrí medzi **najzávažnejšie**, ale prejavy môžu byť rôzne. Tvorba pľuzgierov je aj na slizniciach a v zažívacom a dýchacom ústrojenstve. Prsty na rukách a nohách majú tendenciu zrastať. Rehabilitáciou a vyvázovaním sa dá tomu predísť alebo aspoň oddialiť operáciu. Je tu aj veľká pravdepodobnosť **vzniku**



spinoceleulárneho karcinómu pri ťažko a dlhodobo hojacich sa ranách. Liečbou je potom iba amputácia časti končatiny.

Každá z týchto foriem sa delí na ďalšie podtypy aj podľa klinického obrazu a morfológických zmien. Podľa klasifikácie z roku 2008 je **známych 25 – 30** podtypov a vedci na základe klinických prejavov objavujú stále novšie a novšie. Dokonca sú niektoré formy známe iba v určitých geografických oblastiach.

Prejavy EB

- Tvorba pľuzgierov a rán po celom tele
- Ťažkosti s prehĺtaním, poranenia v ústnej dutine
- Zlá kvalita zubnej skloviny, vypadávanie zubov, tvorba kazov
- Absencia nechtov
- Vypadávanie vlasov
- Komplikácie s vylučovaním
- Možnosť úmrtia už v rannom detstve
- Spinocelulárny karcinóm(rakovina kože)
- Zrastanie prstov na končatinách
- Malá alebo obmedzená ohybnosť kĺbov
- Málokrvnosť, poruchy vo výžive

Novinky v oblasti výskumu a možnosti ďalšej liečby v r. 2010

Správa Dr. C. Robinson o výsledkoch transplantácie kostnej drene u pacientov s RDEB.

Dlho očakávaná správa Dr. Clare Robinson – DEBRA International Research Manager (12.8.2010)

Klinické skúšky transplantácie kostnej drene v Minesote (publikované New England Journal of Medicine 12. August, 2010) Voľný preklad:

Dlho očakávané výsledky prvých klinických skúšok transplantácie kostnej drene (robené na Univerzite v Minesote deťom s recesívnou formou epidermolysis bullosa RDEB)boli publikované v novinách. Tu sú výsledky prvých 7 detí. Je ešte veľmi skoro, aby sme hovorili o definitívnych výsledkoch s dlhotrvajúcim významom. Pre tieto deti a ich rodiny to môže trvať aj roky, kým sa ukáže, alebo prejaví dlhotrvajúci efekt. Aj napriek potenciálnemu prínosu transplantácie, predstavuje táto terapia vysoké riziko.

V prvom stupni klinickej skúšky bolo liečených 7 detí vo veku od 15 mesiacov do 14 rokov. Jedno dieťa zomrelo pred transplantáciou, zrejme následkom základných pred-transplantačných vyšetrení a odberov. Ďalšie dieťa zomrelo po 6 mesiacoch po transplantácii. Jeho telo neprijalo transplantát. Ďalším dôvodom bola infekcia.

U 6 pacientov po transplantácii sa ukázalo zlepšenie hojenia rán a redukovalo sa množstvo novovzniknutých pľuzgierov. Aspoň v najbližšom čase po transplantácii. Táto klinická skúška ukázala, že transplantácia kostnej drene je ťažká medicínska procedúra, ktorá nemôže byť uskutočnená bez dôkladného zváženia všetkých možných následkov, ktoré sa môžu vyskytnúť. V princípe ale poskytnú zjavné benefity pacientom s RDEB. Je však potrebná ďalšia práca a štúdium v tejto oblasti na zjemnenie a zušľachtenie procedúry, aby priniesla dlhotrvajúci výsledok a čo najmenej škodlivých vedľajších účinkov.

Jedinou možnou liečbou dostupnou v súčasnosti pre pacientov s RDEB je starostlivosť o rany, tíšenie a liečenie bolesti a zdokonalenie starostlivosti o komplikácie, ktoré prichádzajú v súvislosti s chronickými a nehojacimi sa

ranami, otvorenými ranami, poškodením slizníc a systémových orgánov. Väčšina ďalších terapií vo vývoji (terapia, ktorá pracuje s väzivovými bunkami, génová terapia – základ transplantácia, proteínová terapia) je v súčasnosti založená na lokálnom ošetrení, alebo na aplikácii transplantátu na určitej časti kože. Avšak vo vývoji sú aj iné typy terapie, hlavne terapia kmeňových buniek, ktorá lieči telo ako celok (nie len určitú časť kože na tele). Transplantácia kostnej drene je práve tým typom terapie kmeňových buniek.

Základ a princíp transplantácie kostnej drene: Cieľom transplantácie kostnej drene ako druhu terapie kmeňových buniek je systémová oprava génu, v ktorom chýba proteín. Tzn. vyliečenie celého tela, nie jeho časti. Kostná dreň je zdrojom kmeňových buniek, ktoré majú schopnosť reprodukovať sa v tele natrvalo a stávajú sa jeho súčasťou. Takže kostná dreň darcu by mala byť schopná poskytnúť nevyčerpatelnú náhradu kmeňových buniek, ktoré sa prostredníctvom cirkulácie krvi dostanú aj do kože. Pupočnicová krv je ďalším zdrojom podobných kmeňových buniek. Niektorí pacienti v tejto klinickej skúške dostávajú oboje. Aj kostnú dreň aj pupočnicovú krv od zdravého jedinca. Klinické skúšky na myšiach ukázali, že kostná dreň môže opraviť génový defekt v koži a výsledkom je pevnejšia koža a bezproblémové hojenie rán.

Takže aké boli aktuálne výsledky a čo to znamená?

- **Zvýšenie produkcie kolagénu VII, ale kotvenie vlákien v určitej vrstve kože sa nespelnilo ani neznormalizovalo:**

Hoci u 5 zo 6 pacientov sa prejavilo zvýšenie tvorby kolagénu VII v koži, tento kolagén nebol usporiadaný do správnej štruktúry-tzv. kotvenie

vlákiem medzi vnútornou a vonkajšou vrstvou kože, ktoré majú na starosti držať obidve vrstvy spolu, bolo nesprávne.

➤ **Bunky kostnej drene darcu putujú do kože:**

5 zo 6 pacientov, ktorí podstúpili transplantáciu mali prítomnú v koži významnú časť darcových buniek, čo naznačuje, že darcove bunky migrujú do obehového systému a usídľujú sa tam. Hladina darcových buniek sa líši od pacienta k pacientovi a od časti tela, ale v priemere je to 1/5 v koži. Čo momentálne nie je známe je to, ako dlho sú schopné vytrvať darcove bunky v koži, typ buniek, ktorými sa stanú a či zostanú na tej úrovni, ktorá je potrebná na to, aby sa prejavili želané účinky.

➤ **Liečení pacienti nereagujú zle na nový kolagén:**

Napriek tomu, že pár pacientov malo veľmi malú, alebo žiadnu hladinu kolagénu v koži pred transplantáciou, u žiadneho z nich sa nezistila produkcia protilátok na novo vzniknutý kolagén. To potvrdzuje, že ich telá nevytvárajú protilátky proti novému kolagénu. Hoci jeden pacient zomrel pri tejto terapii, nebola to reakcia na nový kolagén. Príčinou bolo pravdepodobne nezladenie tkanív od darcu a pacienta. Tieto výsledky sú sľubné, hoci nie je ešte jasné, či liečba bude vhodná pre tých pacientov s RDEB, u ktorých je produkcia kolagénu typu VII nulová.

➤ **Aké je riziko tejto procedúry samotnej?**

Transplantácia kostnej drene je sama o sebe veľmi ťažká procedúra, pretože pacientova vlastná kostná dreň musí byť zničená za pomoci chemoterapie predtým, ako prijme darcovu. Prostriedky, ktoré sa použijú na tento účel sú veľmi toxické pre telo pacienta a nesú vysoké riziko systémového zlyhania a smrti: Väčšina pacientov má problémy, z ktorých sa postupne zotavia. RDEB pacienti majú často problémy v súvislosti s

ranami, ktoré sa môžu obnoviť po chemoterapii: 2 pacienti, ktorých obličky nepracovali správne, museli podstúpiť dialýzu, zatiaľ čo sa zotavovali a všetci mali značné problémy so zapálenými a podráždenými sliznicami. Okrem toho, pacientov vlastný imunitný systém je rozhádzaný kvôli kostnej dreni a je otvorený všetkým druhom infekcií, až do chvíle, keď sa darcova kostná dreň neuchytí a nový imunitný systém je naštartovaný. Niekoľko pacientov dostalo infekcie, alebo sa im zhoršili problémy spojené s infekciou rán, alebo sa aktivovala latentná alebo doteraz nečinná vírusová infekcia.

Sú možné aj doteraz neznáme vedľajšie účinky. Podľa vedeckých výskumov, nie je známe riziko vzniku spinocelulárneho karcinómu, príznačného pre RDEB pacientov. Nie je známe, či je to procedúrou samotnou, alebo výsledkom základného EB poškodenia.

➤ **Bude zlepšenie kože trvalé?**

To momentálne nie je známe a zostáva zodpovedať kopolu otázok. Ako predĺžiť efekt zvýšenia tvorby kolagénu a benefity, ktoré boli transplantáciou získané? V niektorých prípadoch liečených pacientov bolo časom zaznamenané zvýšenie hladiny kolagénu aj darcovských buniek. U iného pacienta bola zase hladina kolagénu a darcovských buniek časom znížená. U ďalšieho pacienta bolo zaznamenané klinické zlepšenie stavu aj napriek tomu, že produkcia kolagénu VII sa nezvýšila – funguje tu ešte nejaký iný mechanizmus, ktorý spôsobuje zvýšenie pevnosti kože???

➤ **Čo ďalej?**

V nezávislých komentároch prebiehajúcich popri klinických skúškach, zástupkyňa zdravotného a výskumného poradenského výboru poukázala okrem iného aj na to, že je veľmi ťažké rozoznať možné benefity transplantácie behom terapie. Ďalej je dôležité, aby sa budúca práca

zamerala na dlhotrvajúci efekt transplantácie. Podotkla, že je dôležité liečiť deti tak malé ako je možné, aby sa dalo vyhnúť naakumulovaniu veľkých poškodení, ktoré sú typické pre RDEB a taktiež treba rátať s terapiou u detí, ktoré sú na tom ešte relatívne dobre. Kôli vysokému riziku terapie. Napriek tomu, ako podotkla " štúdia Dr. Wagnera a jeho kolegov dáva nádej, že jedného dňa bude vyvinutá účinná terapia v boji proti RDEB".

Ďalej je dôležité pochopiť, čo sa deje v tele pacienta s RDEB po transplantácii kostnej drene a čo je potrebné k tomu, aby sa procedúra zjemnila a stala sa bezpečnejšou z dlhodobého hľadiska. Vráťane týchto otázok:

- ***Ktoré sú dôležité kmeňové bunky v kostnej dreni?***
- ***Kde darcovské bunky po transplantácii v tele putujú a aký typ buniek sa z nich neskôr stane?***
- ***Hrajú darcovské bunky významnú úlohu pri viditeľnom zlepšení?***
- ***Budú sa poddieľať aj na dlhodobom efekte?***
- ***Je nový kolagén produkovaný len z darcovských buniek, z buniek pacienta, alebo je to kombinácia oboch?***
- ***Sú tu ešte nejaké iné faktory, okrem zvýšenia produkcie kolagénu, ktoré prinášajú želaný efekt a zlepšenie?***
- ***Môže byť transplantácia kostnej drene pre pacientov EB ešte bezpečnejšia ako je teraz?***
- ***Môže transplantácia kostnej drene zvýšiť riziko vzniku rakoviny?***

Ďalšie klinické skúšky, ktoré budú uskutočnené v New Yorku sa budú snažiť zdokonaľiť tento proces a zredukovať čo najviac vedľajších neželaných efektov, urobiť ho menej bolestivým.

Výskumné projekty financované DEBROU pracujú na riešení podstaty problémov, ktoré sú momentálne prítomné pri transplantácii kostnej drene a identifikácii, ktoré bunky, alebo iné faktory v kostnej dreni prinášajú pozitívum a aký je celý ten mechanizmus. Získaním zdokonalenia základného výskumu sa otvorí cesta pre zjemnenie a zefektívnenie terapie pre EB pacientov.



činnosť DebRA SR v roku 2010

Január - mediálna a informačná kampaň na **rozšírenie povedomia o EB** pokračovala v novinách a časopisoch:

- **PRAVDA** – „Deťom s EB môže poraniť kožu už stisk ruky, či objatie“

"Prosím, len ju nedvíhajte v mieste pod pazuchami!" zvolá Andrea na dievčinu preoblečenú za anjela, ktorá sa chystá zobrať na ruky jej trojročnú dcéru Margarétku. Zodvihnúť malé dievčatko bežným spôsobom by znamenalo nové pľuzgiere a rany na jej tele.

“Na prvý pohľad možno vyzerajú akoby ich niekto týral – rany, chrasty a pľuzgiere na rôznych častiach tela. Aká mylná domnienka, o to trpkjšia pre utrápených rodičov! Rúčky v obvazoch a sprevádzajúci starostlivý pohľad mamy, aby sa neudreli, nezošúchali si lozením po zemi kolená, nevložíli do úst tvrdý kúsok potraviny...”

- **DIEŤA** – „Deti s kožou zraniteľnou ako krídlo motýľa“
- **ŽIVOT** – „Uboená princezná“

Dvojročná Stella si na rozdiel od rovesníčok, nemôže pobehať po záhrade. Jej malé chodidlá sú vlastne dva pľuzgiere. Dievčatko je jedným zo zdokumentovaných prípadov choroby motýľích krídel na Slovensku.

On line články v denných periodikách (Pravda) na internete a dokument v TV Markíza v relácii Reflex.

TV Markíza odvysielala v relácii Reflex dňa 20.1.2010 reportáž o rodine Pavlíčkovcov a malej Stelle Pavlíčkovej, ktorá je jednou z mála, ktorá trpí vzácnou vrodenou chorobou Epidermolysis bullosa.

<http://video.markiza.sk/archiv-tv-markiza/reflex/37568>



Február

- Natáčanie dokumentu o o.z. DebRA SR s moderátorkou P. Jariabkovou. Relácia **CESTY NÁDEJE**,

ktorá sa venuje organizáciám, podporujúcich ľudí, ktorí sú nejakým spôsobom znevýhodnení, či už zdravotne alebo sociálne. Jednou z tém publicistickej relácie CESTY NÁDEJE, ktorú odvysielala **STV2 dňa 13.2.2010** o 11:10h. v premiére a ďalší deň v repríze, bola aj problematika

Epidermolysis bullosa (EB) a nezisková organizácia DebRA SR, ktorá vznikla na podporu a združovanie pacientov a rodín, kde niektorý z členov trpí touto chorobou. Priniesla do radov DebRA SR nových pacientov a priateľov.

- 14.2.2010 sa zástupkyne DebRA SR aktívne zúčastnili **dobročinnej akcie** pre DebRA ČR.

Bolo to zahájenie **výstavy**, venovanej chorobe motýlích krídel v jednom z nákupných centier V Brne. Súčasťou bola aj **aukcia fotografií** známeho horolezca R. Jaroša.



- Deň **28.2.2010** bol **Medzinárodným dňom zriedkavých ochorení**.

O aktivitách a akciách na podporu sme informovali aj na našej web stránke. Zriedkavé ochorenia sú podľa EÚ definované ako životohrožujúce alebo chronicky invalidizujúce ochorenia, ktoré postihujú menej ako 5 z 10 000 obyvateľov v EÚ.

V súčasnosti je známych 6.000 až 8.000 zriedkavých ochorení, ktoré počas života postihujú 6 až 8 % populácie, čo v EÚ predstavuje 27 - 36 miliónov ľudí. V SR bolo v roku 2005 zaznamenaných 2.700 chorých na zriedkavé ochorenia z 5,4 milióna obyvateľov. Epidermolýza je jednou z nich. Tá postihuje 2-4 chorých na 100 000 obyvateľov.

EÚ osobitne podporuje výskum a vývoj v oblasti zriedkavých ochorení a ich terapie.



Zriedkavé ochorenia nemajú geografické hranice. Liečenie a diagnostika prebieha v špeciálnych centrách, v ktorých sú na slovo vzatí odborníci a väčšinou multidisciplinárny tím lekárov. Organizujú sa školenia a semináre, kde sa školia lekári a špecialisti bez ohľadu na krajinu. V tomto prípade sú veľmi dôležité skúsenosti a prax a tá sa získava pri čo najväčšom počte pacientov. Pri zriedkavých ochoreniach sú tieto centrá najlepšou a overenou možnosťou. A efektívnou cestou. Na Slovensku je **konceptia zriedkavých ochorení v plienkach, respektíve tu nie je vôbec.** Treba posúdiť možnosť zriadenia takýchto centier a keď to nie je efektívne, **zostaviť sieť expertov**, ktorí by sa venovali ZO a rozvíjali a podporovali medzinárodnú spoluprácu v centrách v rôznych krajinách. Funguje to všade vo vyspelom svete.

Marec

- V marci sa začala spolupráca s internetovým portálom www.infopacient.sk. Rozvíjať sa začala vo forme
 1. **právnej, sociálnej a zdravotnej poradne**, ktorá je poskytovaná cez tento komunikačný kanál
 2. prezentácie aktivít DebRA SR , pozvánok na konkrétne akcie, článkov
 3. možnosti registrácie a priame **spojenie lekára s pacientom** za účelom konzultácie
 4. **DERMATO magazínu** pre pacientov a odbornú a laickú verejnosť. Je distribuovaný do dermatologických ambulancií v celej SR, na chirurgické kliniky, do kúpeľov, lekární a patientskym organizáciám. Je voľne nepredajný.
- Vychádza **prvé číslo mininovín DebRA SR**,

kde sú najnovšie informácie o prebiehajúcich a pripravovaných aktivitách. Zatiaľ nepravidelne, podľa potreby. Mininoviny boli zaslané mailom všetkým členom a spolupracovníkom DebRA SR.

- Vytvorenie **vlastnej fb stránky** s názvom DebRA SR



Mininoviny marec 2010/1

**"Milí Debráci a priaznivci
DebRA SR**

Tak sa nám konečne vyčiasilo a s pekným počasím sa aj my hlásime s novinkami, ktoré by Vás mohli zaujímať.

Činnosť DebRA SR sa rozbehla na plné obrátky, o aktivitách sa pravidelne môžete informovať na www.debra-slovakia.org ..."

a pravidelná komunikácia na sociálnych sieťach. Medzinárodné kontakty, novinky, komentáre a zdieľanie prospešných vecí.

Apríl

- **30.4.- 2.5.2010 EXPO Dieťa a rodina.**

Na 3. ročníku medzinárodného veľtrhu potrieb pre dieťa a rodinu, EXPO DIEŤA A RODINA, ktorý sa konal v priestoroch Incheba Expo Bratislava, sme mali možnosť aj my prezentovať našu organizáciu DebRA SR a problematiku vzácnej choroby motýľích krídel. Vďaka vystavovateľom v stánku Dieťa sme mohli informovať o našom poslaní a aktivitách **prostredníctvom prednášok na tému ošetrovania novorodencov** (Mgr. Ľubica Kaiserová) a letákmi, ktoré si mohli návštevníci výstavy a veľtrhu pozrieť a získať tak informácie o vzácnej chorobe EB(Epidermolysis bullosa) a asociácii DebRA SR. Ďakujeme za túto možnosť.



Máj

- **12.5.2010 Televízia Ružinov, relácia ERGO**

Šírenie osvetu o "chorobe motýlích krídel" v regionálnej televízii Ružinov dňa 12.5.2010 o 17.00h. Diskusnú reláciu so zástupkyňami DebRA SR viedla Sandra Vychlopenová. Pozrite si video z tejto relácie, ktoré je rozdelené do 6. častí.

<http://www.youtube.com/watch?v=z5itwm0U7n4>



- **Deň detí v DebRA SR a stretnutie členov a rodín v Horskom parku 23.5.2010**

Organizácia **DebRA SR** spolu s Občianskym združením **Nedonosené dieťa** zorganizovali pre deti oslavu, ktorá sa konala v Horskom parku, v Horárni a Lesnej škole. Účastníci sa zišli na mieste o 10h. Po občerstvení sa chvíľu deti hrali v herni s hračkami a balónmi a dospelí sa pustili do neformálnej debaty na rôzne témy... Pre deti bol pripravený bohatý program. Ukázali aké majú šikovné ruky pri výrobe menoviek, bábok, ozdôb, maľovaní svietnikov a postavičiek. Na to mali špeciálne farby na sklo. Po takomto rozzcvičení si niektorí nechali maľovať na tvár. Po menšom oddychu na nich čakal poník, ktorý ich povozil v doprovide rodičov po krásnom prostredí Horského parku. Nasledovalo hľadanie

pokladu, divadlo a potom sladká odmena. Prekvapením pre všetky deti boli mäkké hračky, ručne šité pre túto príležitosť, v tvare koníkov, motýlikov a anjelikov z dielne pani Ivany Vajdíkovej, ktorá sa tomu s láskou venuje. Stretnutia sa zúčastnila aj garantka obidvoch zdužení, doc. MUDr. D. Chovancová a ošetrovatelky z Novorodeneckej kliniky z Nemocnice sv. Cyrila a Metoda.



Jún

- Účasť slovenských pacientov a zástupcov DebRA SR na **Výročnej konferencii DebRA ČR 18.- 20.6.2010.**

Keďže špeciálna zdravotná starostlivosť a v prípade potreby aj hospitalizácia pri operáciách alebo iných vyšetreniach našich pacientov prebieha v Brne v EB Centre, bola to okrem iného aj príležitosť pre pacientov osobne konzultovať jednotlivé potreby so špecialistami EB centra v Brne. Program pre dospelých prebiehal v dvoch **klinických blokoch** vo forme prednášok a následnej diskusie s odborníkmi.

Témy:

EB Centrum mýtus alebo realita? Prim. MUDr. H. Bučková Ph.D.

Rehabilitácia u EB trochu inak, alebo ako to všetko máme stihnúť? Prim.

MUDr. Radek Brauner

Kvalita života u pacientov s EB MUDr. Jana Valíčková

Plastická chirurgia MUDr. Jitka Vokurková

August

- Sponzorsky hradená Výročná správa DebRA SR za rok 2009 (50kusov)



- Balíčky (4 ks) **terapeutického prádla DERMASILK** zaslané pacientom EB. (Pyžamo, rukavičky, ponožky, spodné prádlo) v hodnote **322eur**

Dermasilk terapeutické oblečenie znamená prelom v liečbe pacientov s ekzémami, dermatitídami a inými kožnými problémami. Bol testovaný v mnohých nemocniciach po celej Európe a v týchto centrách potvrdili jeho účinnosť, ako aj rýchlosť pôsobenia v liečbe mnohých kožných ochorení.

September

- **23.-24.9.2010 Celoslovenská neonatologická konferencia**

V Nitre sa počas dvoch dní stretli na konferencii sestry takmer zo všetkých novorodeneckých pracovísk Slovenska. Košické novorodenecké oddelenie referovalo vo svojom príspevku o skúsenostiach s ošetrovaním dieťaťa s ochorením EB.

Naša web stránka poskytla Užitočné informácie o ochorení a ošetrovaní profesionálom. Kontakt na združenie DebRA odovzdali rodičom chorého dieťaťa. Sestry mali pre svoje pracoviská k dispozícii propagačné materiály a výročnú správu. Teší nás, že naše OZ DebRA pomáha profesionálom pri práci s tak zriedkavým ochorením. Materiály uverejnené na našej stránke majú zmysel ...

Október

- Projekt **zriedkavých ochorení** a členstvo v medzinárodnej organizácii **EURORDIS**

Naša organizácia sa stala členom EURORDIS, čo je európske združenie patientskych organizácií www.eurordis.org, ktoré je v súčasnosti rovnocenným partnerom EMA Európskej liekovej agentúry. Združuje viac ako 469 patientskych organizácií z viac ako 45 krajín a jednotlivcov, ktorí trpia zriedkavým ochorením. Dôležitou úlohu je **budovať silnú komunitu patientskych organizácií** a ľudí, ktorí žijú so zriedkavým ochorením, **byť ich silným hlasom na európskej úrovni** a priamo alebo nepriamo **bojovať proti dôsledkom zriedkavého ochorenia** v ich živote.



V rámci tejto organizácie sme získali aj možnosť komunikovať s patientskymi organizáciami v ostatných štátoch EÚ, ktoré združujú pacientov s tým istým ochorením ako naša. Vzájomná výmena informácií tak môže napomôcť riešeniu problémov.

Orphanet www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php je portál, ktorý sa komplexne venuje zriedkavým ochoreniam. Aj pacienti zo SR sa môžu zapojiť do štúdie, pokiaľ spĺňajú potrebné zaraďovacie kritéria a samozrejme majú záujem.

- **Dermato magazín** prvé číslo (DebRA SR ako jedna z pac. organizácií, najnovšie akcie na stránke infopacient.sk)

November

- **DEBRA International congress 16.-18.11.2010 Santiago, Chile**

Tentokrát sa medzinárodný kongres konal ďaleko za veľkou mláskou, v Chile v jeho hlavnom meste Santiago, v ktorom žije 7mil. ľudí.

Samotné Chile je zaujímavé už svojim tvarom – je to dlhý, veľmi úzky pás prechádzajúci v dĺžke skoro 4000km pozdĺž tichomorského pobrežia väčšou časťou

juhoamerického kontinentu.

Svojim návštevníkom ponúka

veľmi pestrú prírodnú

scenériu. Pohorie Andy,

najsuchšiu púšť sveta

Atacama, vyhasnuté sopky,

vodopády, jazerá, ľadovce a samozrejme Pacifik a Ohňovú zem. V

súčasnosti je **Chile** jednou z najvyspelejších a **najrozvinutejších krajín**

Južnej Ameriky s počtom obyvateľov 17mil. a môže sa pochváliť aj

najstabilnejším rastom hrubého domáceho produktu v celej

latinskoamerickej oblasti. Dokonca, čo vás možno prekvapí, vykazuje

menšiu mieru úplatkov ako niektoré podstatne bohatšie krajiny Európy.

Napriek veľmi známemu Pinochetovmu režimu v sedemdesiatych a

osemdesiatych rokoch minulého storočia má v súčasnosti dlhú tradíciu

parlamentnej demokracie.



Na základe týchto informácií o krajine si môžete aj sami rýchlo vytvoriť celkovú predstavu o tejto nádhernej krajine, pretože to veľmi súvisí aj s úrovňou poskytovania zdravotnej starostlivosti všeobecne a samozrejme aj pacientom EB.

Jednou zo **zaujímavostí kongresu** bola aj možnosť navštíviť **EB House**, kde si dermatológ objednáva jednotlivých pacientov na pravidelné kontroly. Tam sa potom riešia prípadné problémy, alebo komplikácie. Podľa potreby sú pacienti následne objednaní na kliniku (ak je treba vykonať chirurgický zákrok, alebo invazívnu operáciu).



Počet EB pacientov v Chile je približne **200**. Najviac ich je sústredených v okolí hlavného mesta – Santiago. Čím ďalej od tohto centra, tým menej prípadov je známych. Čím ďalej od hlavného mesta a veľkých miest, tým viac sa prehlbujú rozdiely medzi sociálnymi vrstvami. **Debra Chile** bola založená v roku **1999** a **EB House** bol otvorený v roku **2008**. Debra Chile zabezpečuje všetky ošetrovacie materiály a prostriedky na to, aby mohli byť pacienti vyšetrení a bola im zabezpečená kvalitná zdravotná starostlivosť po dohode s klinikou. **Z verejného zdravotného systému im**

nie je poskytovaná žiadna pomoc. Veľkým plusom je, že do tejto práce sú zaangažovaní lekári a špecialisti z rôznych medicínskych odborov. **Ďalší lekári pracujú pre Debru Chile aj ako dobrovoľníci.**



Po otvorení kongresu sa prezentovali jednotlivé národné org. Debra a následne v ďalšom programe svoje skúsenosti v oblasti **dentálnej starostlivosti a oftalmológie** s EB

pacientmi prezentovali špecialisti z Chile. Veľmi dobré výsledky dosiahli v **transplantácii rohovky** alebo **zubných implantácií**. Zubné implantáty sú vhodné a aj úspešné pre všetky typy EB. Všetko bolo názorne ukázané a prezentované videom. Výsledok bol neporovnateľný a zvýšil kvalitu života EB pacienta, nehovoriac o estetickej stránke titánových implantátov v ústnej dutine.





O fungovaní **EB Centier** hovorili **Debra Austria, Chile a Chorvátsko.**

Ďalšie témy: terapia pri bolesti, spôsoby rehabilitácie, EB bez hraníc, fundraising fórum, dermatologické a ošetrovateľské fórum, novinky vo výskume,

prezentované telekonferenciou s Dr. Clare Robinson – DEBRA International research manager, výmena skúseností pri rozširovaní povedomia o EB...

Celkovo ďalší prínos pre našu Debru. Ďalšie skúsenosti a pohľad očami iného štátu a ich potreby a priority.

December

- Platné **členstvo** DebRA SR v nadnárodnej asociácii **EURORDIS**
- Prvýkrát sme mali možnosť zapísať sa do **zoznamu prijímateľov 2% zo zaplatenej dane**
- Darček k Vianociam pre rodiny a pacientov s EB od DebRA SR v hodnote **80eur na pacienta**

“V sociálnom systéme je príliš veľa byrokracie a vybavovanie jednotlivých žiadostí je dlhé, alebo pri tomto type choroby je zvyčajne zamietnuté – choroba nie je dostatočne známa ani odborníkom pri posudzovaní.

Chýba zaradenie a klasifikácia EB do tabuliek, alebo nejaká metodika, podľa ktorej by hneď úradníkom a revíznym lekárom v poisťovniach a inštitúciách bolo jasné o aký typ choroby ide a na aké pomôcky a prostriedky má pacient nárok.“

Odborná prax – Vysoká škola zdravotníctva a sociálnej práce sv. Alžbety

- Konzultácie k **Bakalárskej práci** študentky Vysokej školy zdravotníctva a sociálnej práce sv. Alžbety, Palackého 1, Bratislava. Téma: Sociálne služby a význam dobrovoľníctva so zameraním na potreby a činnosť DebRA SR.
- Rozhodnutie o **udelení grantu z Nadácie VÚB**

Nadácia VÚB podporila našu organizáciu DebRA SR prostredníctvom zamestnaneckých projektov. Zo 169 projektov bol náš jedným z 36 úspešných a následne bol **schválený grant v hodnote 1880 Eur**. Táto suma bude použitá na kúpu zdravotníckeho prístroja BIOPTRON2 - svetelná terapia, ktorá pomáha pri liečení rán.

- Vianočným Darčekom pre DebRA SR bol finančný dar od **firmy KROS a.s** v hodnote **600 Eur**.

Časť tejto sumy bude použitá na kúpu špeciálnych ošetrovacích materiálov pri hospitalizácii našich EB pacientov v EB Centre v Brne a časť na zorganizovanie II. stretnutia EB pacientov a rodín, rozhovory a individuálne konzultácie s odborníkmi.



Správa o hospodárení za rok 2010

Príjmy

Dotácie	-
Dary (anonymní darcovia, firmy, individuálni darcovia)	670 €
Príjmy spolu	670 €

Náklady

DFNsP nájomné	10,00 €
Členské príspevky (DEBRA International)	50,00 €
Poplatky	20,65 €
Darčeky pre EB pacientov	560,00 €
Špeciálne terapeutické prádlo (Dermasilk)pre EB pacientov	171,00 €
Náklady spolu	811,65 €

Sponzorované aktivity a dary nefinančného charakteru

Špeciálne terapeutické prádlo (Dermasilk) pre EB pacientov	151,00	€
Tlač Výročnej správy za rok 2009 (50ks)	100,00	€
Preklad Stanov DebRA SR do Anglického jazyka pre plné členstvo a registráciu do EURORDIS	77,00	€
Hračky pre deti na Deň detí	125,00	€
Notárska zápisnica k registrácii do zoznamu prijímateľov pre 2 % zo zaplatenej dane	65,31	€
Spolu	518,31	€



Organizačná štruktúra DebRA SR

Valné zhromaždenie:

členovia DebRA SR

Správna Rada:

Predsedníčka: Ing. Beáta Ramljaková

Podpredsedníčka: Ing. Andrea Várková

Členovia: Mgr. Ľubica Kaiserová

Eva Pavlíčková

MUDr. Zuzana Lalahová-Striežencová

Štatutárny zástupca:

Ing. Beáta Ramljaková

Odborní garanti:

Doc.MUDr. D. Chovancová, CSc.

Doc.MUDr. T. Danilla, PhD



DebRA SR

organizácia združujúca ľudí s kožou jemnou ako motýlie krídla

DFNsP Limbová 1, 833 40 Bratislava

www.debra-slovakia.org

info@debra-slovakia.org

tel. +421 903 420 977

Číslo účtu: 262 986 1333/1100

IČO: 42 169 895