



Organizácia
muskulárnych
dystrofií
v SR

modré stránky

Výskum Starostlivosť Rehabilitácia

Informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

3/2011

OBSAH

■ Príhovor

■ Téma:

Preklad magazínu TREAT-NMD,
číslo jar a jeseň 2010

*Najnovšie správy z výskumu
a rôznych podujatí zameraných
na NSO v Európe*

■ ČÍSLO JAR 2010

- TREAT-NMD Služba NMD
spoločenstvu 3
- Správa z medzinárodnej
konferencie v Bruseli 4
- The Value + Toolkit 4
- Potrebujeme Vašu pomoc pri
revízii Toolkit-u 5

■ Číslo JESEŇ 2010

- Preklady príručky pre rodiny
pacientov s DMD a Štandardy
starostlivosti pre SMA 6
- Záujmové príručky
pre patientske organizácie 3
- Novinky v oblasti výskumu 9
- Konferencia v Brazílii 11
- Ruská jarná škola 12
- Workshop PS TREAT-NMD
„Hlas pacienta“ 14
- Školiaci kurz v Miláne 15
- Verejné konzultácie
TREAT-NMD 16
- Otázky na Projects Ethics Council
(PEC) 19
- Pošlite nám Vaše novinky
a názory 20

MILÍ ČITATELIA,

tretie vydanie Modrých stránok vám prináša rôznorodé informácie týkajúce sa nervovosvalových ochorení. Nielen novinky z výskumu, ale aj správy z konferencií a školení pacientov aj lekárov, informácie o nových publikáciách. Sú to články o najdôležitejších udalostiach, ktoré sa v priebehu roku 2010 udiali na poli nervovosvalových ochorení a boli zverejnené v bulletine TREAT – NMD, ktorý vyšiel na jar a jeseň 2010.

Jarné číslo magazínu prinášame v skrátenej verzii, vybrali sme z neho len najzaujímavejšie články, ktoré sa v jesennom čísle neopakujú.

Modré stránky budeme distribuovať bezplatne spolu s každým vydaním Ozveny počas r. 2011.

Ako napovedá podnadpis, nájdete tu články z výskumu, poznatky o lekárskej starostlivosti, správy o štandardoch starostlivosti o niektoré špecifické typy svalových ochorení a rôzne iné informácie napríklad z rehabilitácie či predpisovania

pomôcok. Prinášať budeme aj kontakty na špecialistov. Pôjde o preklady zo zahraničných zdrojov. Neostane len pri nich – v prvom vydaní Modrých stránok sme uverejnili autorské príspevky renomovaných detských špecialistov zo Slovenska. K spusteniu tohto pilotného projektu nás viedol fakt, že vývoj vo výskume a medicínske poznatky v oblasti progresívnych svalových ochorení napredujú miľovými krokmi, čo sa odráža v zvýšenej kvalite a komforte života ľudí so svalovými ochoreniami.

Šírenie informácií, vzdelávanie tak smerom k ľuďom so svalovým ochorením a ich rodinám ako aj smerom k odbornej obci považujeme za veľmi dôležité. Informatívny pacient je totižto ten najlepší pacient. Predovšetkým by sme však radi takto prispeli k tomu, aby sa aj na Slovensku kvalita života detí a dospelých so svalovou dystrofiou či iným svalovým ochorením zvyšovala.

Mgr. Mária Duračinská
podpredsedníčka za
Organizáciu muskulárnych
dystrofiíkov v SR

Modré stránky

– informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

V r. 2011 vyjde štyrikrát.

Vydáva: **Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR**

Vrútocká 8, 821 04 Bratislava

Tel: 02/ 43 41 16 86, e –mail: omd@omdvrs.sk. www.omdvrs.sk

Grafická úprava: Veronika Melicherová

Tlač: Kníhtlač Gerthofer

Distribúcia: fi ARES spolu s časopisom Ozvena

Postrehy a námety posielajte: duracinska@omdvrs.sk

Modré stránky ani žiadna ich časť nesmie byť použitá a zverejnená bez predchádzajúceho písomného súhlasu vydavateľa a uvedenia zdroja.

TREAT-NMD**NERVOVOSVALOVÁ SIĚŤ****INFORMAČNÝ BULLETIN
PRE EURÓPU**

Vítame Vás pri čítaní tohto informačného bulletinu siete TREAT-NMD určeného hlavne patientskym organizáciám. Toto vydanie obsahuje informácie o zaujímavých témach pre rôzne patientske organizácie, ktoré by Vám mohli napomôcť pri spolupráci s vedcami vo Vašej krajine alebo pri spúšťaní nových aktivít pre Vašich členov.

TREAT-NMD (skratka od anglického názvu Translational Research in Europe for the Assessment and Treatment of Neuromuscular Disorders – Translačný výskum v Európe pre diagnostiku a liečbu nervovosvalových ochorení) je sieť určená pre ľudí s nervovosvalovými ochoreniami a odborníkov pracujúcich v tejto oblasti. Jej cieľom je pokrok v oblasti diagnostikovania a starostlivosti a vývoj nových spôsobov liečby, ktoré budú prínosom tak pre samotných pacientov, ako aj pre ich rodiny. Úzko spolupracuje s vedcami, poskytovateľmi zdravotnej starostlivosti, farmaceutickým priemyslom a patientskymi organizáciami na celom svete.

Tieto projekty predstavujú dôležitý nástroj na urýchlenie liečby nervovosvalových ochorení. Potrebujeme Vašu podporu, aby tieto projekty fungovali optimálne, a aby sme dosiahli naše ciele.

O tomto bulletine

Toto je špeciálne vydanie bulletinu, zaslané všetkým organizáciám a združeniam pacientov v Európe. Staršie vydania bulletinu môžete nájsť na našej internetovej stránke. Ak by ste sa chceli priamo zaregistrovať, navštívte prosím našu internetovú stránku www.treat-nmd.eu, kde v dolnej časti domovskej stránky nájdete registračný formulár. Rovnakým spôsobom postupujte aj v prípade, že si už neželáte, aby sme Vám posielali tento bulletin – jednoducho len kliknite na tlačidlo „zrušiť registráciu“.

ČÍSLO JAR 2010**TREAT-NMD – SLUŽBA
NERVOVOSVALOVÉMU
SPOLOČENSTVU**

V priebehu posledných rokov došlo v oblasti neuromuskulárnych ochorení k výraznému pokroku a k zodpovedajúcemu nárastu záujmu zo strany farmaceutického priemyslu. Sľubné predklinické výsledky zvyšujú už v blízkej budúcnosti možnosti objavenie nových spôsobov liečby, no ešte stále je potrebné prekonať niekoľko prekážok, kým bude možné, aby tieto nové spôsoby liečby skutočne využívali aj pacienti. Mnohým ľuďom s nervovosvalovým ochorením bráni v optimálnej starostlivosti aj nedostatok štandardizovaných príručiek o starostlivosti. Pre biomedicínsky priemysel bolo

skutočnou výzvou nájsť výskumníkov a výskumných miest, s ktorými by mohol spolupracovať. Samotní lekári a výskumníci čelia nedostatku nástrojov na potvrdenie výsledkov klinických štúdií (testov, na základe ktorých by sa testovala účinnosť liečby v klinickej štúdii) alebo štandardných prevádzkových postupov pre tvorbu výskumných protokolov. Toto brzdí vývoj novej liečby.

TREAT-NMD sa venuje všetkým týmto problematikám združovaním dotknutých strán v jednej spoločnej komunite a zabezpečovaním a poskytovaním infraštruktúry, t.j. urýchľuje výskum a vývoj liečby, napomáha spolupráci, zlepšuje starostlivosť o pacientov a napomáha podpore „pripravenosti klinického výskumu“ na medzinárodnej úrovni.

TREAT-NMD vznikla ako „sieť excelentnosti“, financovaná Európskou úniou, ktorej poslanie je „pretvoriť a štrukturalizovať výskumné prostredie“ v neuromuskulárnej oblasti. Sieť sa stala globálnou organizáciou, ktorá spája vedúcich špecialistov, skupiny pacientov a predstaviteľov farmaceutického priemyslu za účelom vývoja liečby v nasledujúcich rokoch.

Ak chcete vedieť viac o témach, námietkach a problematikách, ktorým sa sieť TREAT-NMD venuje, TREAT-NMD vytvorila brožúru s prehľadom všetkých týchto aktivít. Túto brožúru si môžete prečítať alebo stiahnuť na:

http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/TREAT-NMD_brochure.pdf

Správa z medzinárodnej konferencie v Bruseli na tému „Prekonávanie prekážok v translačnej medicíne pre dedičné nervovosvalové ochorenia“

Konferencia v Bruseli, ktorá sa uskutočnila v dňoch od 17. do 19. novembra 2009, bola veľmi úspešná. Zúčastnilo sa na nej 350 zástupcov z viac ako 30 krajín. Počas konferencie sa na rôznych zasadnutiach diskutovalo o rôznych témach. Medzi zástupcami sa rozvírili rozsiahle debaty, ktoré pokračovali aj dlho po tom, ako sa zasadnutie skončilo. Dr. Günter Scheuerbrandt, biochemik z Nemecka, napísal z konferencie súhrnnú správu, ktorú si už dnes môžete stiahnuť. Nepojednáva o všetkých vedeckých detailoch alebo obsahu diskusií a komunikácie, no snaží sa v nej v maximálnej miere informovať o tom, čo bolo predmetom diskusií v priebehu konferencie. Správa je dostupná v angličtine, španielčine a nemčine.

Kompletnú správu nájdete na:

<http://www.treat-nmd.eu/about/treat-nmd-conference/introduction/>

NÁSTROJ „VALUE+ TOOLKIT“

Nástroj „Value+ Toolkit“ pre pacientske organizácie, týkajúci sa zmysluplného začleňovania pacientov – Pacienti hodnotia a prispievajú k tvorbe politiky, projektov a k poskytovaniu služieb

Tento toolkit, určený pre pacientov a patientske organizácie, vznikol ako výsledok projektu Value+ a je odpoveďou na rastúce potreby Európskeho fóra pacientov (EPF) a Európskej komisie (EK) na podporu výmeny informácií a skúseností v súlade s najlepšimi postupmi z overenej praxe pri začleňovaní pacientov do projektov EK. EPF je organizáciou, ktorá zastrešuje všetky európske patientske organizácie v oblasti európskeho verejného zdravia a zdravotného poradenstva.

Pojem „začleňovanie pacientov“ vo všeobecnosti znamená, že pacienti sa aktívne podieľajú na aktivitách a rozhodnutiach, ktoré ich nejakým spôsobom ovplyvnia, práve vďaka ich špecifickým vedomostiam a skúsenostiam z pozície pacienta. Osobitnou črtou Value+ toolkit-u je to, že začleňovanie pacientov skúmali a vyhodnocovali práve samotní pacienti a nie akademici.

Tento toolkit bol napísaný hlavne pre tie organizácie, ktoré chcú požiadať o financovanie ich vlastných projektov, alebo spolupracovať s inými partnermi na návrhoch financovania EK. Niektoré problematiky z tohto toolkit-u budú rovnako nápomocné aj projektovým koordinátorom alebo iným osobám, zodpovedným za organizovanie začleňovania pacientov.

Hlavné ciele tohto toolkit-u sú:

- Podpora organizácií pacientov pri ich zmysluplnom začleňovaní, obzvlášť do projektov financovaných EK v polohe projektových lídrov

alebo partnerov. Tým by sa mohli zvýšiť ich kompetencie v rámci organizácie a následne by mohla organizácia rozšíriť ich aktivity a budovať ich schopnosti.

- Poskytnúť informácie o najlepších postupoch z overenej praxe pri začleňovaní pacientov.
- Poskytnúť model zmysluplného začleňovania pacientov do projektov, a spôsob vyhodnocovania začleňovania v súlade s modelom.
- Podporiť plánovanie začleňovania pacientov od samého začiatku projektu.
- Podporiť vyhodnocovanie kvality a vplyvu začleňovania pacientov.
- Vysvetliť, prečo sú niektoré problematiky pre pacientov dôležitejšie ako iné, a na základe toho sa budú projektoví koordinátori, lekári atď. sústreďovať na plánovanie začleňovania pacientov práve v súvislosti s týmito témami.

Kópiu si môžete stiahnuť na internetovej stránke Európskeho fóra pacientov: <http://www.eu-patient.eu/Initatives-Policy/Projects/ValuePlus/Resources/Value-Resources/>

ÚČASŤ ORGANIZÁCIÍ PACIENTOV V SIETI TREAT-NMD

Potrebuje Vašu pomoc pri revízii Toolkit-u na tému „Ako zakladať expertné centrá“

Počas diskusií s niekoľkými organizáciami a predstaviteľmi pacientov zistilo ENMC, že v niektorých krajinách neexistujú expertné centrá, pričom pacienti sami poznamenali, že by ich veľmi potrebovali.

Aj vy môžete napomôcť a podnieť založenie expertného centra! V niektorých krajinách je potrebná veľká dávka vytrvalosti, aby ste sa vôbec dostali do kontaktu s lekármi alebo vedcami. A navyše potom musíte dúfať, že Vás budú brať vážne. V minulosti sa na organizácie nazeralo ako na skupiny ľudí trpiacich ochorením, ktorí ale neboli veľmi prínosní pre vedu alebo medicínsky vývoj. Dnes je ale všetko inak a patientske organizácie sa stali skupinami ľudí, ktorí veľmi dobre vedia čo chcú, a ktorí majú naozaj dostatok vedomostí o ich chorobách a majú aj dosť skúseností. Tieto vedomosti a skúsenosti, ktorými disponujú patientske organizácie, nesmú byť odignorované a musia sa využiť.

No čo sa dá robiť, ak potrebujete dobrú lekársku starostlivosť a liečbu, a vo Vašej krajine sa o Vašu chorobu skutočne zaujíma len niekoľko lekárov a špecialistov?!?

V toolkit-e „Ako zakladať expertné centrá“ sa ENMC zameriava na podporu patientskych organizácií pri zakladaní takýchto expertných centier v niekoľkých krajinách. No na to, aby mohol vzniknúť takýto toolkit, je dobré mať informácie a spätnú

väzbu aj od Vás. Ak máte záujem o revíziu toolkit-u, na ktorom momentálne pracujeme, dajte nám prosím vedieť. Privítame akékoľvek informácie a názory.

V prípade záujmu nás prosím kontaktujte na:

schoneveldvanderlinde@enmc.org

Po tom, ako dostaneme Vaš mail, Vám pošleme predbežnú verziu toolkit-u a Vy urobíte revíziu.

ČÍSLO JESEŇ 2010

PREKLADY PRÍRUČKY PRE RODINY PACIENTOV S DUCHENNEOVOU SVALOVOU DYSTROFIU (DMD) A ŠTANDARDY STAROSTLIVOSTI PRE SPINÁLNU SVALOVÚ ATROFIU (SMA)

**Príručka pre rodiny pacientov
s Duchenneovou svalovou dystrofiou je dostupná v niekoľkých
jazykových verziách**

Vďaka spoločnému úsiliu niekoľkých patientskych organizácií ľudí so svalovou dystrofiou a „Sieti excelentnosti“ TREAT-NMD sa podarilo vytvoriť príručku pre rodiny, ktorá sa zakladá na dvojdielnom článku o konsenze s názvom Diagnostikovanie a starostlivosť pri Duchenneovej svalovej

dystrofií, uverejnenom v časopise *Lancet Neurology*. Dúfame, že tohto sprievodcu, ktorý sa môže využiť tak samostatne, ako aj s akademickým článkom, využívajú pacienti a ich rodinní príslušníci v spolupráci s ošetrovateľmi za účelom prispôsobenia ich špecifických potrieb.

Príručka pre rodiny, ktorá bola vyhotovená vo viacerých formátoch, už existuje v angličtine, bulharčine, rumunčine, španielčine a turečtine.

Čoskoro bude dostupná v arabčine, čínštine (mandarínčine), češtine, dánčine, holandčine, perzštine, fínčine, francúzštine, nemčine, gréčtine, maďarčine, japončine, portugálčine, ruštine, slovinčine, švédčine, tamilčine, ukrajinčine.

Sieť TREAT-NMD by chcela zabezpečiť, aby bola príručka preložená aj do ďalších jazykov.

Príručku pre rodiny pacientov s Duchenneovou svalovou dystrofiou (DMD) môžete nájsť na:

<http://www.treat-nmd.eu/patients/DMD/familyguide/>

Dostupné preklady Štandardov starostlivosti pre spinálnu svalovú atrofiu (SMA)

Úplné dohodnuté znenie Štandardov starostlivosti pre spinálnu svalovú atrofiu (SMA) vzniklo s pomocou Medzinárodnej komisie pre štandardy starostlivosti (SCC). SCC vzniklo v roku 2005 s cieľom vytvoriť praktické smernice pre klinickú starostlivosť o pacientov so SMA. Dvanásť stáli členovia komisie

pracovali na danej problematike spolu so šesťdesiatimi odborníkmi v oblasti SMA. Dohodu sa podarilo dosiahnuť v niekoľkých oblastiach, týkajúcich sa obvyklých zdravotných problémov pri SMA, stratégií pre diagnostikovanie, odporúčaní pre hodnotenie a monitorovanie zdravotného stavu a odporúčaní pre lekárske zákroky v každej oblasti starostlivosti.

Štandardy starostlivosti pre SMA sú dostupné v: poľštine, holandčine, taliančine, turečtine, angličtine, nemčine, ruštine, bulharčine, češtine, srbčine, portugálčine, francúzštine. Čoskoro budú dostupné v slovinčine.

Sieť TREAT-NMD by chcela zabezpečiť, aby bola príručka preložená aj do ďalších jazykov.

Štandardy starostlivosti pre SMA môžete nájsť na: <http://www.treat-nmd.eu/patients/DMD/SMA/sma-care>

V prípade, že ste ochotní preložiť príručku do Vášho jazyka, prosím kontaktujte nás na:

Sunil Rodger (CARE-NMD):

sunil.rodger@newcastle.ac.uk

Maryze Schoneveld van der Linde (TREAT-NMD):

schoneveldvanderlinde@enmc.org

Nová príručka na pomoc profesionálnym lekárom pri začleňovaní pacientov do výskumného procesu

Biomedicínske výskumné centrum Národného inštitútu pre výskum v oblasti zdravia napreduje. Londýn uverejnil

novú príručku na pomoc výskumníkom pri začleňovaní užívateľov do výskumu. Podrobná príručka vznikla s cieľom pomôcť výskumníkom pri efektívnom začleňovaní pacientov, opatrovateľov, členov rodiny a združení pacientov a charitatívnych spolkov do jednotlivých etáp výskumu, ktoré sú nasledovné:

- *Spracovanie grantových prihlášok*
- *Návrh a riadenie výskumu*
- *Vykonanie výskumu*
- *Analýza výskumných dát*
- *Propagácia/rozšírenie zistení a výsledkov výskumu*

Príručka popisuje ako môžu užívatelia napomôcť v každom kroku výskumného procesu, ktorým problematikám sa venovať a akým spôsobom môžu výskumníci zahrnúť aj užívateľov. Súčasťou sú aj prípadové štúdie príkladov z celej krajiny, kde bolo začlenenie užívateľa do výskumného procesu nesmiernym prínosom pre samotný výskum.

Sophie Aucklandová, manažérka začleňovania užívateľov v Biomedicínskom výskumnom centre, ktorá je aj autorkou príručky, hovorí:

„Medicína nemôže napredovať bez pacientov a zdravých dobrovoľníkov, ktorí sú ochotní podieľať sa na štúdiách. Predsa len sa veľmi často stáva, že tieto skupiny nie sú prizvané, aby sa vyjadrili k tomu, ktorý výskum je prioritný, ako sa vedie štúdia, alebo aké otázky sa kladú. Môže to viesť k tomu, že sa dôležité problémy pacientov pri vypracovávaní grantových

žiadostí alebo materiálov pre nábor, pri projektovaní štúdií alebo zverejňovaní výsledkov, jednoducho prehliadnu.“

„Verím, že táto jednoduchá príručka sprehladní proces začleňovania užívateľov do výskumného procesu komukoľvek, kto je zapojený do jeho realizácie a povzbudí výskumníkov, aby začleňovali do svojho výskumu pacientov, opatrovateľov, členov rodiny a združenia pacientov.“

Doktor David King, riaditeľ, Centrálnej riadiacej jednotky (Central Commissioning Facility, CCF) pri Národnom ústave pre medicínsky výskum (National Institute for Healthcare Research, NIHR), ktorá riadi pre NIHR viaceré projekty, hovorí:

„NIHR chce, aby boli pacienti a verejnosť začleňovaní do všetkých etáp výskumu. Napríklad, aby sa podieľali na vytváraní a stanovení priorít a pripomienkovaní plánov výskumu tam, kde je to vhodné. Začleňovanie pacientov a verejnosti (PPI) zvýši dôležitosť práce všetkých biomedicínskych výskumných centier a jednotiek NIHR, keďže sa čoraz viac ukazuje, že PPI je výhrou. Výhrou tak pre pacientov, ako aj pre výskumníkov. Táto nová príručka pre pracovníkov výskumu výrazne zvýši PPI v NIHR, hlavne v oblasti experimentálnej medicíny. Začleňovanie užívateľov, ako aj iných BRC (Biomedicínske výskumné centrum - Biomedical Research Centre) a BRU (Biomedicínska výskumná jednotka - Biomedical Research Unit), vnímam ako veľmi pozitívny jav a teším sa na ďalšie začleňovanie pacientov a užívateľov do výskumu.“

Ak chcete získať kópiu dokumentu „Začleňovanie užívateľov do výskumného procesu: Príručka „ako na to“ pre výskumníkov“ („Involving users in the research process: A ‘how to’ guide for researchers“), kontaktujte nás e-mailom na: sophie.auckland@gstt.nhs.uk

Táto príručka dopĺňa materiály určené pre pacientov, verejnosť a výskumníkov, ktoré už boli publikované zo strany BRC a obsahovali aj zapájanie užívateľov do výskumu.

„Vyjadrite sa k lekárskeму výskumu“: Ako sa môžu pacienti a verejnosť zapojiť do výskumu – je brožúrka určená pre pacientov a širokú verejnosť a poskytuje základné informácie o tom, ako sa zapojiť do výskumného procesu. Existujú aj dva ďalšie letáčky pre pracovníkov výskumu:

„Zapájanie pacientov a verejnosti do lekárskeho výskumu“: Úvod, nábor a podpora ľudí za účelom ich začlenenia do výskumu. Pre získanie kópií všetkých týchto letákov stačí kontaktovať: sophie.auckland@gstt.nhs.uk, alebo si ich môžete stiahnuť na:

www.biomedicalresearchcentre.org

NOVINKY VO VÝSKUME

Velká skúška MD-NET ukázala, že cyklosporín A nemá žiaden pozitívny vplyv na Duchenneovu svalovú atrofiu, no rovnako poukázal na dôležitosť a uskutočniteľnosť náhodných kontrolovaných skúšok v oblasti vzácných ochorení.

Tento mesiac bol v Lancet Neurology zverejnený 36-mesačný prieskum v oblasti účinkov cyklosporínu A, tak samozrejme, ako aj v občasnej kombinácii s prednizónom, pre liečbu ambulantných pacientov s DMD. Napriek tomu, že skúška nenašla dôkaz o pozitívnych účinkoch liečby, je to predsa len dôležitý míľnik v skúškach v oblasti DMD, ktorý dokazuje, že v úzkej spolupráci so všetkými zainteresovanými skupinami je možné vykonať významné náhodné kontrolované klinické s dostatočnou štatistickou vypovedacou schopnosťou, dokonca aj v prípade vzácných ochorení, akým je aj DMD.

Cyklosporín A patrí do skupiny základných imunosupresívnych liekov, ktoré sa používajú na liečbu mnohých detských imunologických, ako aj neimunologických ochorení, a dva predchádzajúce otvorené skúšky poukazujú na zvýšenie svalovej sily u chlapcov trpiacich DMD po dennom užívaní cyklosporínu A. Nedávno sa dokázal aj pozitívny účinok liečby malou dávkou cyklosporínu A v dystrofických myšiach. Koordinačný výskumník tohto experimentu bol Rudolf Korinthenberg z oddelenia neuropediatrickej a svalových porúch na univerzite vo Freiburgu (Nemecko).

Skúšku finančne podporila nemecká vláda a patientska organizácia aktion benni & co., firma Novartis Pharma poskytnutím liečiv pre skúšku a firma Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke

poskytnutím myometrov. Celkovo bolo do 36-mesačnej dvojito zaslepanej, náhodnej, placebom kontrolovanej, multicentrovej štúdie začlenených 146 pacientov a prebiehala na 11 miestach v Nemecku, Rakúsku a vo Švajčiarsku, ktoré sú súčasťou Nemeckej siete svalovej dystrofie (German muscular dystrophy network, MD-NET). Experiment dokázal, že cyklosporín-A, tak samostatne, ako aj v občasnej kombinácii s prednizónom, nezlepšuje svalovú silu alebo funkčné schopnosti u ambulantných chlapcov trpiacich DMD, no je bezpečný a dobre znášaný.

„Výsledky pokusov, ktoré dokazujú, že liek nemá žiaden pozitívny vplyv, sú samozrejme obrovským sklamaním pre všetkých, a často sa príliš nezverejňujú,“ vysvetľuje koordinátor štúdie Janbernd Kirschner. „No napriek tomu je to veľmi dôležitý výsledok, ktorý má veľký vplyv na budúce experimenty v oblasti DMD a iných vzácných ochorení. Tento výskum sme uskutočnili z dôvodu, že predchádzajúce dva experimenty dokázali, že cyklosporín má pozitívny účinok na posilňovanie svalstva, a dúfali sme, že sa tento účinok opäť potvrdí. Namiesto toho sa ukázalo, že liek nemá žiaden vplyv. Tie predchádzajúce skúšky boli otvorené štúdie, čo znamená, že doktori a pacienti vedeli, že budú užívať tento liek, a pacienti, ktorí ho užívali, neboli porovnávaní so skupinou, ktorá užívala placebo. Naša štúdia zastrelila oveľa viac chlapcov a ani doktori, ani pacienti nevedeli, ktorý z nich užíva

liek. Fakt, že sa nedokázal žiaden pozitívny vplyv len dokazuje, ako veľmi je dôležité, aby sa viedli tieto náhodné, placebom kontrolované skúšky, kedykoľvek sa usilujeme o definitívnu odpoveď o lieku navrhovanom pre liečbu DMD. S menším množstvom dôkazov by sme mohli dávať našim chlapcom trpiacim DMD liek, ktorý nemá vôbec žiadny vplyv na ich ochorenie, a ktorý so sebou nesie určité riziká. Rovnako dôležité je aj to, že sme jasne dokázali, že je možné vykonávať významné náhodné kontrolované klinické skúšky s dostatočnou štatistickou účinnosťou dokonca aj v prípade vzácných ochorení, akým je aj DMD. A to je veľmi priaznivé pre budúce možné terapie a liečby, ktoré sa budú teraz študovať.

Tento experiment však nesie významný odkaz o uskutočniteľnosti skúšok v oblasti vzácných ochorení a vzhľadom na neustále sa zvyšujúci záujem farmaceutických spoločností o oblasť vzácných ochorení je to aj odkaz veľmi aktuálny. No keďže obchodný záujem a finančné zdroje môžu byť stále obmedzené, je veľmi dôležité poznamenať, že plánovanie a realizácia takýchto skúšok si vyžaduje úzku spoluprácu medzi výskumníkmi, klinickými lekármi, patientskymi organizáciami, poskytovateľmi verejných finančných grantov a partnermi z farmaceutického priemyslu. Obrovským prínosom v tomto výskume bola pomoc nemeckej siete svalovej dystrofie MD-NET a podpora zo strany patientskych združení.

Budúce nadnárodné štúdie, dokonca aj tie, ktoré prebiehajú s pomocou sponzorov z farmaceutického priemyslu, musia rovnako využívať siete výskumných miest a centier, podporu patientskych združení a rovnako aj pomoc prevádzkovateľov zoznamov pacientov z dôvodu ich náboru do skúšky.

Celý zverejnený článok je dostupný online na:

[http://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422\(10\)70196-4/](http://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422(10)70196-4/)

Pre akékoľvek ďalšie informácie kontaktujte:

Prof. Rudolf Korinthenberg: rudolf.korinthenberg@uniklinik-freiburg.de

Dr. Janbernd Kirschner: janbernd.kirschner@uniklinik-freiburg.de

KONFERENCIA V BRAZÍLIÍ

Budovanie siete pre výskum nervovo svalových ochorení a pre starostlivosť pri nervovo svalových ochoreniach v Brazílii: Správa z konferencie

V dňoch od 17. do 19. júna 2009 sa stretla skupina špecialistov na nervovo svalové ochorenia s brazílskymi odborníkmi v oblasti starostlivosti o zdravie a patientskymi združeniami v nemocnici Sirio-Libanes, v Sao Paule, v Brazílii, za účelom účasti na medzinárodnej konferencii o nervosvalových ochoreniach: „Starostlivosť a klinické experimenty“. Približne 350 ľudí z celej krajiny,

vrátane klinických lekárov, fyzioterapeutov, poskytovateľov protetických pomôcok, pacientov a rodín, ako aj študentov medicíny z univerzít v Sao Paule, sa zúčastnilo dvojdnového vedeckého programu, po ktorom nasledoval deň určený pre rodiny, kde sa rozoberali novinky vo výskume pre pacientov a informácie o fyzioterapii a starostlivosti.

Program konferencie zahŕňal posledné novinky vo výskume a starostlivosti v oblasti DMD a SMA, vrátane zverejnených medzinárodných štandardov starostlivosti pre tieto ochorenia. V prezentáciách, ktoré sa týkali výsledkov meraní, registrov pacientov, posledných klinických experimentov a Poradného výboru TREAT-NMD pre liečivá, bolo neustále cítiť optimizmus z blížiaceho sa objavenia liečby nervosvalových ochorení. Zároveň sa však zameriavali na mnohé zložité problémy, ktoré je nutné rozlúsknuť predtým, ako budú tieto zaujímavé predklinické výsledky z laboratórií označené za skutočnú liečbu dostupnú pre pacientov. V oblasti, kde vládne niekedy sklón k veľkému rozruchu a nadšeniu pri nepreukázaných liečebných postupoch, ocenili účastníci konferencie najmä realistický prístup.

Brazílski rečníci poukázali na aktuálnu situáciu v súvislosti so starostlivosťou o pacientov, pričom vyzdvihli tak pozitívne stránky, ako dostupnosť expertízy a liečby v súlade s medzinárodnými štandardmi, ako aj výzvy, vrátane nedostatočnej všeobecnej dostupnosti

genetického diagnostikovania a rozdielneho prístupu k starostlivosti v rôznych oblastiach Brazílie.

Prezentácie medzinárodných európskych združení na obhajovanie práv pacientov UPPMD (United Parent Project Muscular Dystrophy) a SMA Europe slúžili na zdôraznenie dôležitosti rovnorodého partnerstva medzi klinickými lekármi a pacientskymi združeniami a poukázali na to, čo môžu rodičia a rodiny pacientov dosiahnuť spoločnou prácou, zatiaľ čo „deň pre rodiny“ bol sám o sebe výrazne konverzačná udalosť, ktorá bola príležitosťou pre pacientov a rodiny opýtať sa brazílskych a medzinárodných špecialistov na rôzne špecifické informácie o výskume, terapiách a starostlivosti. Momentálne pacientske združenia uvažujú, že v nasledujúcich rokoch zorganizujú dlhšiu „konferenciu pre rodiny“.

Vedecký program ukončilo zasadnutie grémia pod vedením miestneho organizátora profesora Arnalda Godoya, kde sa stretli vládni predstavitelia spoločne s klinickými lekármi zo špecializovaných centier z celej Brazílie a Argentíny, aby diskutovali o vytvorení brazílskej, či dokonca juhoamerickej nervovosvalovej siete. Cieľom takejto iniciatívy má byť zlepšenie integrácie do medzinárodných iniciatív v oblasti nervovosvalových ochorení, príprava účasti v budúcich klinických výskumoch a poskytnutie infraštruktúry pre propagáciu informácií, týkajúcich sa

nervovosvalových ochorení a implementácia najvhodnejších prostriedkov starostlivosti. Všade bolo cítiť veľký entuziazmus a odhodlanie účastníkov diskutovať a poslucháčov, a dokonca padli už aj konkrétne návrhy spolu s naplánovaním ďalšieho stretnutia v auguste na brazílskom neurologickom kongrese.

Pre akékoľvek ďalšie informácie o samotnej konferencii alebo budúcich plánoch v Brazílii prosím kontaktujte profesora Arnalda Godoya na arnaldogodoy@uol.com.br.

RUSKÁ JARNÁ ŠKOLA

Prvá „Ruská jarná škola o myológii“ začína odborné školenia pre ruských špecialistov v oblasti zdravia

V období od 17. do 20. mája sa stretlo v Petrohrade viac než 60 ruských klinických lekárov, vedcov a odborníkov z oblasti zdravia so špecializáciou na nervovosvalové poruchy za účelom aktualizácie najnovších poznatkov týkajúcich sa diagnostiky, štandardov starostlivosti, klinickej starostlivosti pri príznakoch ochorenia a vývoja liečby. Štvordňový zaškolovací kurz, pomenovaný „Prvá jarná škola o myológii“, zorganizovala sieť TREAT-NMD a ENMC v spolupráci s univerzitou v Petrohrade, AFM a GAOORDI, organizáciou zastrešujúcou rodičov postihnutých detí v Petrohrade.

Za posledné desaťročia sa v oblasti vývoja diagnostikovania a potenciálnej liečby mnohých nervovosvalových ťažkostí dosiahol značný pokrok a pre mnohých klinických lekárov, ktorých hlavným záujmom je každodenná starostlivosť o ich pacientov, je veľkou výzvou držať krok s týmito pokrokmi. Keďže väčšina diagnóz patrí medzi vzácne, či dokonca veľmi vzácne, národná a medzinárodná spolupráca medzi „svalovými centrami“ je nevyhnutná pre zabezpečenie rýchleho prenosu týchto pokrokov do nemocníc a kliník. Preto bolo hlavnou myšlienkou Prvej jarnej školy o myológii spustiť zaškolaovací kurz v štýle myologických letných škôl, ktoré sa pravidelne každoročne organizujú v Londýne a Paríži, a nie len poskytnúť aktuálne informácie týkajúce sa rôznych aspektov myológie, no takisto zlepšiť vytváranie siete a komunikáciu medzi jednotlivými svalovými centrami a disciplínami, tak v rámci Ruska, ako aj medzi Ruskom a inými krajinami.

Vedecký výbor, ktorý pozostával z klinických lekárov z Ruska, Francúzska a Spojeného kráľovstva, pripravil stimulačný program s prednáškami, ktoré poskytli celkový náhľad na široké spektrum ťažkostí, vrátane svalových dystrofií, metabolických a zápalových myopatií a neuropatií. Jednotlivé témy prezentovali odborní klinickí lekári z Ruska a iných európskych krajín a boli zároveň príležitosťou pre ruských účastníkov porovnať ich štandardy diagnostikovania

a klinickej starostlivosti v rámci ich krajiny alebo na medzinárodnej úrovni. Rovnako to bola aj príležitosť na to, aby poukázali na problémy, ktorým čelia na úrovni svojich regiónov. Dospelo sa k dohode, že multidisciplinárny tím je základom pre pacientov, aby sa im venovala najlepšia možná starostlivosť, a tým predĺžila očakávaná dĺžka života a kvalita ich života. Dôraz sa kládol na zlepšenie štandardov diagnostikovania, hlavne s ohľadom na tvorbu registrov pacientov a rozvoj personalizovanej (resp. individualizovanej) medicíny. Veľmi pozitívnou skúsenosťou bolo aj partnerstvo so združením pacientov GAOORDI a počas celého kurzu sa neustále zdôrazňovala potreba spolupráce medzi lekármi a pacientmi.

Prednášky prebiehali buď v ruštine alebo v angličtine, s pomocou perfektných simultánných tlmočníkov, vďaka čomu sa zabezpečilo, že sa žiadne informácie pri preklade „nestratili“. Na záver každého dňa predstavil jeden ruský klinický lekár prípadovú štúdiu spolu s pacientom, ktorý sa na kurze priamo zúčastnil a následne sa viedla živá diskusia, vďaka ktorej si mohli experti vymeniť svoje poznatky a skúsenosti.

Odozva na kurz je ohromná a dúfame, že v nasledujúcich rokoch sa „Jarná škola o myológii“ stane súčasťou klinických školení v oblasti nervovosvalových porúch v Rusku. Sme veľmi radi, že už dnes sa dohaduje druhý kurz, ktorý sa uskutoční budúci rok v Moskve.

WORKSHOP PRACOVNEJ SKUPINY TREAT-MND – HLAS PACIENTA

Workshop pracovnej skupiny TRAT- MND – Hlas pacienta o začleňovaní pacientov a združení pacientov do siete TREAT-NMD

V dňoch 15. a 16. septembra 2010 sa v Miláne uskutočnil workshop pracovnej skupiny TREAT-MND „Hlas pacienta“ pod záštitou Európskeho neuromuskulárneho centra (*European Neuromuscular Centre, ENMC*), ktorý bol spojený s konferenciou Európskej aliancie organizácií muskulárnych dystrofií (*European Alliance of Muscular Dystrophy Associations, EAMDA*) a zaškolovacím kurzom pre lekárov.

Spočiatku bol workshop TREAT-NMD naplánovaný na koniec apríla v Dánsku, no musel byť zrušený kvôli erupciám sopky na Islande.

Na workshope sa mohli zúčastniť len pozvaní účastníci, keďže rozpočet sa musel využiť čo najefektívnejšie. Cieľom bolo, aby sa z každej krajiny zúčastnila aspoň jedna reprezentačná patientska organizácia. Návštevníci pochádzali zo 17 patientskych organizácií a boli z nasledujúcich krajín: Bieloruska, Chorvátska, Českej republiky, Dánska, Francúzska, Maďarska, Talianska, Litvy, Rumunska, Ruska, Srbska, Slovinska, Holandska, Turecka, Ukrajiny, Spojeného kráľovstva, Spojených štátov amerických.

Keďže do TREAT-NMD bolo zaradených viacero patientskych organizácií vôbec po prvý krát, prezentácie sa týkali mnohých prebiehajúcich aktivít v rámci siete. Je nesmierne dôležité, že všetky strany (patientske organizácie, farmaceutický priemysel, vedeckí pracovníci) v sieti TREAT-NMD navzájom spolupracujú a sú rovnocennými partnermi. Aktívna účasť patientskych organizácií v procese rozhodovania je rozhodne nevyhnutná pokiaľ ide o aktivity, ktoré sa ich priamo týkajú, ako napr. registre pacientov, prostriedky na hodnotenie klinických výsledkov, ktoré sú obrazom každodenného života ľudí s nervovosvalovým ochorením, diskusie s regulačnými úradmi atď. Aby sme získali základné informácie o účastníkoch, uskutočnili sa dve sedenia, na ktorých sa odhalili potreby patientskych organizácií a zistilo sa, ktorá aktivita patientskych organizácií je prioritná na to, aby sa čo najviac napomohlo ľuďom s nervovosvalovým ochorením v ich domovských krajinách.

Dôležité závery workshopu boli:

- Toto stretnutie bolo veľmi prospešné pokiaľ ide o naplnenie potreby zistiť, že „Hlas pacienta“ je naozaj zmysluplný
- Podiel a účasť organizácií pacientov je zjavne veľmi dôležitá pre rozvoj myšlienok a aktivít budúcej činnosti siete TREAT-NMD
- Ľudia s nervovosvalovým ochorením musia dôraznejšie vyjadrovať svoj názor a konať a prejavovať aktívnu

účasť, aby sa im dostala potrebná starostlivosť a liečba.

Momentálne sa pripravuje kompletná správa z workshopu a bude zaslaná všetkým patientskym organizáciám. Bude to predstavovať živnú pôdu pre posilnenie vzťahov medzi partnermi TREAT-NMD a poskytne patientskym organizáciám možnosť vytvoriť širokú sieť TREAT-NMD, kde je o pacientov dobre postarané a kde sú vypočutí.

Pre viac informácií môžete kontaktovať Maryze Schoneveld van des Linde na adrese:

schoneveldvanderlinde@enmc.org

ZAŠKOLOVACÍ KURZ V MILÁNE

Školenie TREAT-NMD „priamo na mieste“ v Miláne, Taliansko, 16. september 2010

Od začiatku pôsobnosti siete TREAT-NMD sa stalo pre ENMC zvykom organizovať v spolupráci s konferenciou EAMDA aj školenie pre špecialistov pracujúcich v oblasti nervovosvalových ochorení. Na kurzoch sa vyzdvihujú a rozoberajú aktuálne smernice o klinickej starostlivosti a informácie o novátorských aspektoch výskumu nervovosvalových ochorení. Tento ročník školenia „priamo na mieste“ s názvom **„Multidisciplinárny prístup k nervovosvalovým ochoreniam: smerom k harmonizovaným**

postupom“, usporiadaný pod záštitou profesora Massima Corboa z Milána, Taliansko, a profesora Thomasa Sejersena zo Štokholmu, Švédsko, sa uskutočnil v Miláne, 16. septembra 2010.

Dopoludňajšie sedenia boli zamerané na respiračnú a kardiologickú starostlivosť: respiračná starostlivosť u detí a dospelých, a kardiologické otázky a prevencia v oblasti nervovosvalových porúch. Na záver dopoludnia sa uskutočnila diskusia za okrúhlym stolom, ktorá viedla k živým diskusiám, kde sa rozoberali mnohé štandardy a skúsenosti z rôznych krajín.

Popoludnie bolo venované témam, ako je rehabilitácia a kvalita života. Prednášky na témy „ako pokračovať alebo obnoviť funkčnosť a výsledné opatrenia pri klinických skúškach, dotazníky týkajúce sa kvality života: ako samotné dotazníky odrážajú každodenný život a účasť rodín a poskytovateľov zdravotnej starostlivosti na školeniach o lekárskej starostlivosti v každodennom živote, viedli odborníci z týchto oblastí, ktorí sú zároveň členmi konzorcia TREAT-NMD, alebo pracujú ako špecialisti v oblasti starostlivosti o pacientov a klinických skúšok.

Školenie bolo rovnako aj príležitosťou na výmenu skúseností a rôznych prístupov v hlavných multišpecializovaných centrách v Európe a účastníci mali možnosť navštíviť centrum inovácií NEMO v Miláne, Taliansko, ktoré začalo svoju prevádzku v roku 2008

a zameriava sa tak na starostlivosť, ako aj kvalitu života pacientov s nervovo-svalovým ochorením.

Cieľom organizovania školení „priamo na mieste“ pod záštitou TREAT-NMD – v tomto prípade v spojení s konferenciou alebo stratnutím o nervovo-svalových ochoreniach – je ponúknuť širokému publiku z krajín zo strednej a východnej Európy príležitosť zúčastniť sa za nízku cenu školení vedených špecialistami z oblasti nervovosvalových ochorení. Experti cestujú do týchto krajín, aby sa stretli s čo najväčším počtom ich predstaviteľov, ktorí sa zaujímajú o nervovosvalové ochorenia. Účinnosť tohto prístupu opäť potvrdili počas tohto zaškolovacieho kurzu poslucháči, neurológovia pre dospelých a deti a odborníci v oblasti genetiky. Celkom sa tu školilo 22 účastníkov zo 7 rôznych krajín (Chorvátsko, Česká republika, Taliansko, Poľsko, Rumunsko, Srbsko a Slovinsko).

Účastníci na záver vyplnili dotazník na zhodnotenie prínosu tohto školenia „priamo na mieste“ pre poslucháčov. Tento typ školenia je považovaný ako veľmi úspešný, mnohí veľmi pozitívne ohodnotili dobrú až vynikajúcu vedec-kú úroveň a zdieľanie skúseností medzi krajinami (diskusia za okrúhlym stolom). Rôzni účastníci vyjadrili záujem o spoluprácu s TREAT-NMD pri organizovaní podobných udalostí v ich domovských krajinách.

VEREJNÉ KONZULTÁCIE TREAT-NMD

Verejné konzultácie siete TREAT-NMD

Od 3. septembra do 1. októbra 2010 prebiehala konzultácia medzi všetkými aktérmi a stranami zainteresovanými v TREAT-NMD. Táto konzultácia bola zorganizovaná preto, aby napomohla v definovaní budúcich aktivít, riadenia a štruktúr financovania a mechanizmov, ktoré sú dostupné pre sieť TREAT-NMD. Zámerom bolo nájsť aktivity, ktoré by mali byť uprednostňované (resp. prioritné) a začlenené do budúcej Sieť, ako aj možnosti riadenia štruktúr, začleňovania aktérov a eventuálne modely financovania.

Odozva na konzultáciu bola veľmi veľká s globálnym dosahom a cez online dotazník bolo doručených 430 odpovedí. Išlo o informácie od súkromných osôb, vedeckých pracovníkov, klinických lekárov, predstaviteľov farmaceutického priemyslu, financujúcich a pacient-ských organizácií. Väčšina respondentov súhlasila s tým, že sieť TREAT-NMD dosiahla od začiatku pôsobenia za 3 až 5 rokov veľké úspechy, no rovnako pripomenuli, že je naďalej potrebné usilovať sa o ďalšiu integráciu relevantných skupín, a že budúce financovanie bude hlavnou problematikou, ktorej bude Sieť čeliť na konci financovania Európskou komisiou v decembri 2011.

Najviac odporúčaní spomedzi aktivít TREAT-NMD – viac ako 90% respondentov ju označilo za top prioritu TREAT-NMD, dostalo podporovanie medzinárodnej spolupráce pri zdieľaní dát, skúseností a pri rozvoji harmonizovaných nástrojov a protokolov.

Toto potvrdenie toho, čo môže TREAT-NMD priniesť komunite ľudí so záujmom o nervovo svalové ochorenia, uznáva základnú úlohu TREAT-NMD a tiež potvrdzuje kľúčové postavenie, ktoré môže sieť TREAT-NMD komunite v budúcnosti priniesť.

Reakcie na iné, dnes prebiehajúce aktivity, ktoré by mali patriť v budúcnosti medzi hlavné priority TREAT-NMD, zahŕňali biobanking, Poradný výbor TREAT-NMD pre liečivá (Advisory Committee for Therapeutics, TACT), podpora klinických výskumov cez Klinické výskumné koordinačné centrum (Clinical Trial Coordination Centre, CTCC), Register výskumných miest a centier starostlivosti (Care and trial site registry, CTSR), registre pacientov, výsledky meraní, štandardy starostlivosti a diagnózy, a udržanie komunikačnej infraštruktúry cez internetovú stránku a prostredníctvom bulletinu.

Niektoré aktivity boli zadefinované ako druhoradá čo do priorít pre budúcnosť TREAT-NMD. Medzi tieto patria rozvíjanie konsenzu na zvieracích modeloch, neuromyologické osnovy, ako aj poskytnutie fóra pre sociálne a etické otázky.

Respondenti rovnako vyjadrili podporu pri rozširovaní záberu TREAT-NMD na iné ochorenia, skupiny a organizácie, ako aj iné krajiny, hlavne rozvojové krajiny. Toto zostáva aj naďalej úlohou súčasnej Sieťe a bude to znamenať výrazný prínos pre budúcu stratégiu Sieťe.

Všetky dokumenty, týkajúce sa verejnej konzultácie, vrátane doručených odpovedí, sú dostupné na stránke **TREAT-NMD** www.treat-nmd.eu/Consultation.

OTÁZKY NA ETICKÚ RADU (PROJECT ETHICS COUNCIL, PEC)

Nepreukázaná liečba kmeňovými bunkami

Otázka: Prišiel za mnou jeden z mojich pacientov so svalovou dystrofiou a chcel, aby som rýchlo nakontaktoval jedno centrum v Číne. Bol dosť rozrušený, pretože sa dozvedel, že toto centrum ponúka liečbu svalovej dystrofie vstrekaním/vpichnutím kmeňových buniek. Predtým, ako sa rozhodne vycestovať tam, ho zaujímal môj názor na celú záležitosť. Liečba (implantácia 6-tich kmeňov buniek za 25 dní) stojí 26300 dolárov, mimo nákladov na cestovanie a ubytovanie. Vyrázilo mi to dych. Nevie, či ste o tomto nehoráznom šarlatánstve, ktoré sa praktizuje v Číne, niečo počuli. Ako mám poradiť svojmu pacientovi?

Odpoveď: Toto je veľmi aktuálna a zložitá problematika, pri ktorej sa vynára otázka nezávislosti pacienta, paternalizmu, globálnej kontroly, nádejí a rozruchu okolo nových biotechnológií.

Pacienti, alebo rodičia mladých pacientov, predstavujú nepochybne potenciálnych spotrebiteľov v rámci globalizovaného trhu. Existuje možnosť nakupovať „liečbu“ alebo „terapiu“ aj za hranicami, bez ohľadu na národnú reguláciu a kontrolu kvality.

Predsa len ide o „predaj bez záruky“ (maj sa na pozore nákupca) a etické zásady na „trhovisku“ sa nemôžu rovnať etickým zásadám na klinikách, pretože ľudia v polohe pacientov sú obzvlášť zraniteľní. Ak rodičia/pacienti nakúpia produkty, ktoré sú priamo dostupné spotrebiteľovi, alebo priamo vycestujú do centier, ktoré zabezpečujú „liečbu“, tak potom majú často úlohu spotrebiteľa a obchádzajú záruky, ktoré im poskytuje konzultácia u ich lekára. Tým pádom sa ocitnú v zraniteľnej pozícii, pretože poskytovatelia „tovarov a služieb“ nie sú povinní chrániť záujmy a dobro pacienta rovnakým spôsobom, ako ich chránia ich vlastní klinickí lekári. V prípade, že sa veci nebudú vyvíjať tak ako treba, bude nesmierne náročné nárokovať si u týchto poskytovateľov akúkoľvek zákonne vynútiteľnú povinnosť poskytnúť starostlivosť. Platná povinnosť klinických lekárov je v prvom rade neublížiť a snažiť sa o dobro, no táto morálna povinnosť nemusí platiť aj pri problematických a sporných klinikách. Tým nechceme povedať, že

neinformovaný rodič/pacient nemá právo na výber a rozhodnutia, ktoré sú bezpečné, vhodné a ktoré môžu byť eventuálne aj prínosom. Chceme tým len zdôrazniť, že ich potreby musia byť v rovnováhe s klinickým paternalizmom a nezávislosťou „spotrebiteľa“.

Poznanie je základným kľúčom k autonómii. Nevyhnutnou podmienkou samostatného výberu je to, aby boli rodičia/pacienti schopní posúdiť aktuálny stav svojich vedomostí. Potenciál liečby, resp. terapií založených na kmeňových bunkách, je veľmi medializovaný, no okrem použitia hematopoetických kmeňových buniek v oblasti rakoviny, liečba embryonálnymi kmeňovými bunkami nebola doposiaľ nikde na svete dostatočne vedecky otestovaná. Terapia somatickými kmeňovými bunkami v kontexte nervovosvalového ochorenia je rovnako v rannom štádiu vývoja. Napriek tomu niektorí rodičia využívajú „liečbu kmeňovými bunkami“ pre svoje deti, ktoré trpia nervovosvalovým ochorením, pričom si myslia, „že by to mohlo fungovať“. Problém je, že zatiaľ čo u niektorých jednotlivcov mohli nastať nejaké pokroky, žiadna z týchto kliník nedisponuje vedecky potvrdenými výsledkami zlepšenia. Navyše, nikto neinformuje pacienta o možných negatívnych (resp. nežiaducich) účinkoch pri vstrekaní kmeňových buniek: pravdepodobne sú všetky bunky rýchlo usmrtené pacientovým vlastným imunitným systémom, keďže sa súčasne neužívajú žiadne imunopresívne lieky.

OTÁZKY NA PROJECT ETHICS COUNCIL (PEC)

Ak sa v kombinácii používajú aj lieky na potlačenie vlastnej imunity, hrozí riziko, že kmeňové bunky spôsobia rakovinu, ako sa to ukázalo v prípade myší, u ktorých bola zámerne potlačená imunita. Keď sa už pacienti/rodičia rozhodnú podstúpiť toto riziko, mali by byť minimálne pred začatím akéhokoľvek zásahu informovaní o všetkých hroziacich rizikách. Využívanie zásahu, kde nepoznáme riziká, alebo sa o nich neinformujeme, a bez dôkazu o účinnosti takéhoto zákroku, môže viesť práve k „neuváženému“ výberu, ktorý nie je podložený dostatkom informácií. To už ani tak nie je neuvážený výber, no slepá dôvera.

V prípadoch, kde rodič urobí takéto rozhodnutie za dieťa, je proces ešte komplikovanejší. Samozrejme rodičia konajú vždy v záujme svojich detí, aby im čo najviac pomohli, no ak budú rodičia ľahkým terčom dezinformácií zo strany organizácií, ktoré kladú svoje obchodné záujmy nad bezpečnosť pacienta a jeho benefit, nebudú schopní triezvo posúdiť, čo je v záujme dieťaťa a čo je pre neho najlepšie. Práve preto sa sieť TREAT-NMD pokúša poskytnúť jasné, presné a aktuálne informácie o stave inovačných terapií a liečby nervosvalových ochorení.

Pri vyvíjaní inovačných terapií sa riziku nevyhneme. Riziko je štandardne

ovládané pomocou starostlivo navrhnutej štúdie, ktorá je zameraná na zníženie rizika, a množstva situácií, v ktorých môžu byť pacienti tomuto riziku vystavení. V momente, keď inovačné terapie obchádzajú takéto kontrolované postupy a keď chýbajú písomné zápis, je nemožné riziko vyhodnotiť. Pacienti by sa mali opýtať či centrá, ktoré ponúkajú liečbu, postupujú podľa starostlivo navrhnutého klinického výskumu, alebo či ponúkajú plne regulované a licencované terapie, založené na prechádzajúcom výskume. Jeden z testov dôveryhodnosti centra je dostupnosť dôkazov o výskume, ktorý podporuje danú liečbu alebo experiment, zverejnený v náležite odborne hodnotených odborných časopisoch.

Ďalším kľúčovým ukazovateľom pre pacienta – spotrebiteľa je preto stanoviť, či zásah bol, alebo je, vyhodnotený klinickým experimentom. Takéto posúdenie si vyžaduje odborné znalosti a dobrý prístup k akademickej literatúre. Pre väčšinu ľudí bude toto náročná otázka a zase sa tu vynárajú ďalšie obmedzenia pre nezávislosť spotrebiteľa. Ďalšou zárukou bezpečnosti pre „spotrebiteľa“ je opätovne sa ubezpečiť, že zásah, ktorý sa poskytuje, je prístupný príslušnému regulátorovi na kontrolu. V mnohých krajinách sú klinické výskumy prísne regulované a monitorované lekárske produkty musia byť dôkladne otestované a schválené pred ich samotným predajom. Tieto regulačné systémy sú výbornou zárukou pre

pacientov a zahrňajú súčinnosť s medzinárodne schválenými etickými štandardami, ako napr. Helsinská deklarácia, Smernice CIOMS/WHO, ako aj súlad s národnými zákonmi a nariadeniami. Zatiaľ čo krajiny ako Čína berú potrebu regulácie veľmi vážne, musíme podotknúť, že mnohé krajiny ešte nedosiahli európsky štandard a to predstavuje riziko pre zahraničných spotrebiteľov. Čínske orgány vydali smernice, aby sa vyhli nesprávnym klinickým postupom. Úplnú verziu nájdete na: <http://www.newscientist.com/article/dn17725-china-cracks-down-on-stem-cell-tourism.html>

Záver: Etická rada TREAT-NMD by ponúkla nasledujúce závery:

- Rodičia a pacienti by mali prekonzultovať akúkoľvek novú možnú liečbu, o ktorej uvažujú, so svojim vlastným lekárom.
- Mali by od jednotlivých centier, ktoré ponúkajú „zázračnú liečbu“, požadovať najvyššiu úroveň dôkazov, vrátane oboznámenia so všetkými rizikami a vedľajšími účinkami.
- Mali by si dávať pozor na akékoľvek tvrdenia o liečbe založenej na „kmeňových bunkách“ a požiadať o dôkaz výskumu, ktorý je podkladom pre takéto tvrdenie. Nepovažovať za dôkaz a nespoliehať sa na noviny alebo svedectvá pacientov.
- TREAT-NMD by mala povzbudiť legítimne partnerstvá s centrami, ktoré vyvíjajú nové terapie, aby tak zdieľali štandardy a správne postupy vo výskume a liečbe.

TREAT-NMD zverejňuje ďalšie informácie a poskytuje poradenstvo na túto tému na: <http://www.treat-nmd.eu/patients/stemcells/stemcells/>

POŠLITE NÁM VAŠE NOVINKY A NÁZORY

Vyzývame **KAŽDÉHO**, aby sa stal členom TREAT-NMD, a aby posielal svoje vlastné novinky a aktualizácie. Veľmi radi ich zahrnieme do budúcich vydaní bulletinu.

Pošlite nám prosím Vašu žiadosť o členstvo a/alebo príspevky pre tento informačný bulletin TREAT-NMD a adresujte ich Maryze Schoneveld van der Linde na e-mailovú adresu:

schoneveldvanderlinde@enmc.org

Pre potreby OMD v SR zabezpečila dobrovoľnícky preklad z angličtiny:

Daniela Chrenková