



# modré stránky

## Výskum – Starostlivosť – Rehabilitácia

## Informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

2/2010

Milí čitatelia,

druhé vydanie Modrých stránok prináša súhrnný prehľad dôležitejších udalostí, ktoré sa diali v oblasti nervosvalových ochorení počas minulého roka. Tieto informácie majú skôr odborný charakter. Zahŕňajú správy o možnostiach tréningov, konferencií, grantových podpôr, ktoré sú prioritne určené odbornej obci a rôznym špecialistom či mladým lekárom. Ďalej v texte nájdete správy o vzniku biobánk, prácach na štandardoch starostlivosti a odkazy na zaujímavé publikácie, ktoré zasa môžu zaujať aj vás laikov.

Do osobitnej pozornosti dávame tlačovú správu z decembra 2009 o medzinárodnej smernici – štandardoch najlepšej nožnej a dnes dostupnej starostlivosti o chlapcov s Duchenneovou svalovou dystrofiou.

**Modré stránky budeme distribuovať bezplatne spolu s každým vydaním Ozveny počas r. 2010.**

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 míľovými

krokmí, 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. Informovaný 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.

Dúfame, že aj odborné informácie vás zaujmú.

Mária Duračinská za OMD v SR

## OBSAH

■ Aktuálne:

**Tlačová správa o „štandardoch starostlivosti o Duchenneovu muskulárnu dystrofiu“**

■ Zaujímavé:

**Preklad magazínu špeciálne zameraného na krajiny strednej a východnej Európy, ktorý vychádza v rámci európskeho projektu TREAT – NMD, číslo jar/2009**

## TLAČOVÁ SPRÁVA z dňa 4. decembra 2009

### Medzinárodné smernice stanovili pravidlá najlepšej možnej starostlivosti o pacientov s DMD

Hlavný dokument spočívajúci na medzinárodnej dohode a stanovujúci tú najlepšiu možnú starostlivosť o pacientov s Duchenovou muskulárnou dystrofiou (DMD) je už dostupný ako elektronická publikácia magazínu Lancet Neurology journal<sup>1</sup>, ktorá vyšla ešte pred samotným číslom magazínu (magazín bude vydaný v januári 2010). Ako výsledok rozsiahlej revízie zo strany 84 medzinárodných expertov, ktorí zastupovali 20 vedných a odborných disciplín, ktoré nejako súvisia s diagnostikou a starostlivosťou pri DMD, je tento dokument jedinečnou príručkou pre jednotlivcov, poskytovateľov starostlivosti a rodiny na kompletne zvládnutie zdravotnej starostlivosti o pacientov s DMD.

## Modré stránky

– informačné listy o nervovosvalových ochoreniach

V r. 2010 vyjde štyrikrát.

Vydáva: **Organizácia muskulárných dystrofiíkov v SR**

Vrútocká 8, 821 04 Bratislava

Tel: 02/ 43 41 16 86

E-mail: [omd@omdvsr.sk](mailto:omd@omdvsr.sk), [www.omdvsr.sk](http://www.omdvsr.sk)

Grafická úprava: Veronika Melicherová

Tlač: fi CopyOffice

Distribúcia: fi ARES spolu s časopisom Ozvena

Postrehy a námety posielajte: [duracinska@omdvsr.sk](mailto:duracinska@omdvsr.sk)

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

Tieto odporúčania sú výsledkom trojročného projektu, ktorý bol vedený Americkým centrom pre kontrolu chorôb a prevenciu (US Centers for Disease Control and Prevence; CDC). Použité boli veľmi prísne procesy pripomienkovania a kontroly, vyžadované priamo expertnými skupinami, s cieľom vziať do úvahy viac ako 70 000 rôznych scenárov starostlivosti. Príprava odporúčaní bola podporovaná po celom svete aj rôznymi patientskymi skupinami a tiež aj zo strany TREAT-NMD ([www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)), čo je medzinárodná sieť založená za účelom podporovať zlepšovanie diagnostiky, starostlivosti a liečby u ľudí s nervovo-svalovými ochoreniami. V rámci úzkej spolupráce medzi TREAT-NMD, patientskymi skupinami a profesionálnymi poskytovateľmi zdravotnej starostlivosti bude úplná verzia tejto akademickej publikácie uverejnená začiatkom roka 2010 aj vo forme „kompletnej rodinnej príručky“.

V súčasnosti stále neexistuje liečba DMD, ale je známe, že pri najlepšej možnej starostlivosti sa môže radikálne zlepšiť kvalita života ako aj životné vyhliadky jednotlivcov v podmienkach, ktoré im umožnia viesť plnohodnotný a nezávislý život až do dospelosti. Význam takýchto odporúčaní preto nemôže byť podceňovaný. Medzinárodné usmernenia, ktoré zahŕňajú oblasti diagnostiky, kardiológie, pneumológie, rehabilitácie, gastroenterológie a výživy, ortopedie a ortopedickej chirurgie a oblasti venujúce sa psychosociálnym problémom a nervovo-svalovým komplikáciám, môžu byť kdekoľvek na svete použité lekármi, pacientmi a ich rodinami, a to ako istá forma príručky pri liečbe, ktorú si vyžadujú jedinci s DMD v každom štádiu ich ochorenia. Taktiež je to hodnotný nástroj na lobovanie na národnej úrovni pri preberaní takýchto odporúčaní a štandardov aj do jednotlivých národných zdravotných systémov.

„Čo je na týchto odporúčaníach skutočne veľmi významné je váha názoru všetkých medzinárodných expertov, ktorí za nimi stoja,“ vysvetlila Kate Bushbyová, vedúca editorka článku pre Lancet Neurology, koordinátorka TREAT-NMD a lekárka špecializujúca sa na DMD a súvisiace stavy nervovo-svalového systému. „Odporúčania s relatívne podobným obsahom už boli v minulosti publikované, ale vždy zo strany oveľa menších skupiniek autorov alebo jednotlivých patientskych skupín. To ale znamenalo, že sa dali oveľa jednoduchšie odignorovať. Tento dokument však predstavuje skutočný medzinárodný kompromis zahrňujúci ako medicínsky, tak aj patientsky pohľad na vec a môže byť použitý po celom svete ako účinný nástroj na rozlíšenie tých centier, kde je už v súčasnosti špičková liečba k dispozícii či na identifikovanie prípadných medzier v starostlivosti.“

Väčšina odporúčaní v dokumente sa netýka špeciálnej a drahej liečby alebo liečby, ktorá je ťažko alebo nie je vôbec dostupná v mnohých špičkových centrách po celom svete. Dôraz je kladený na význam multidisciplinárneho prístupu, t.j. na

dôležitosť pocitu pacientov, „vidieť“ špecialistov zo všetkých medicínskych oblastí súvisiacich s ich diagnózou DMD. Pre týchto špecialistov je to možnosť hovoriť jeden s druhým s cieľom dosiahnuť koordinovaný prístup pri starostlivosti o každého jedinca. S týmto závažným dokumentom v ruke bude TREAT-NMD - spolu s patientskymi organizáciami, profesionálnymi poskytovateľmi zdravotnej starostlivosti a s jednotlivými autoritami v zdravotnej oblasti po celom svete - pracovať s cieľom stanoviť najlepšie spôsoby implementácie týchto odporúčaní a zabezpečenia, aby všetci jednotlivci s DMD mali prístup k najlepšej liečbe.

Detailnejšie informácie o dokumente

**Bushby K et al, Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy part 1 and Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy part 2, The Lancet Neurology, In press, 2009**

Odkaz na článok v Lancet Neurology (časti 1 a 2 spolu) na internetovej stránke TREAT-NMD: <http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-dmd>

Odkazy na článok v Lancet Neurology cez portál Science Direct (prekopírujte prosím tieto odkazy do svojho prehliadača):

Part 1: [http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70271-6](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70271-6)

Part 2: [http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70272-8](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70272-8)

## Čo je DMD?

Duchenova muskulárna dystrofia (DM) je jedno z najbežnejších genetických ochorení postihujúcich deti a dorastencov. Je to závažný zhubný stav svalov postihujúci jedného z 3 500 narodených chlapcov po celom svete. Náběh ochorenia sa prejavuje v skorom detstve a nasledovné progresívne slabnutie svalov spôsobuje, že jedinec je pripútaný na invalidný vozík už v skorej puberte. Bez akejkoľvek liečby je ochorenie smrteľné už pre dvadsaťročných pacientov. DMD je spôsobená genetickými mutáciami, ktoré vedú k zlyhaniu tvorby funkčného svalového proteínu dystrofínu. Hoci je v súčasnosti niekoľko teoretických liečebných postupov v štádiu klinických skúšok, žiadna liečba nie je momentálne k dispozícii. Na kvalitu a dĺžku života však môžu mať významný vplyv rôzne zákroky, ako napr. starostlivosť o kardiovaskulárny, respiračný a pohybový systém, starostlivosť o zažívací trakt a samotná výživa, liečba steroidmi, a pod.

Preložil: Filip Zeman

### Jar 2009 – prvé vydanie obežníka pre strednú a východnú Európu

Vítame vás pri čítaní špeciálneho obežníka TREAT-NMD. Toto je úvodné vydanie pre pacientske organizácie a skupiny zo strednej a východnej Európy. Niektorí z vás TREAT-NMD už poznajú, iní ešte nie.

TREAT-NMD je sieť určená pre ľudí s nervovo-svalovými ochoreniami a pre odborníkov pracujúcich v tejto oblasti. Jej cieľom je podporovať napredovanie v oblasti diagnostiky a starostlivosti a vyvíjať nové liečebné postupy výhodné a prospešné pre pacientov a ich rodiny. Za týmto účelom spolupracuje TREAT-NMD veľmi úzko s vedcami, odborníkmi na zdravotnú starostlivosť, farmaceutickým priemyslom a pacientskymi organizáciami po celom svete. TREAT-NMD disponuje projektmi, o ktorých by pacienti, pacientske organizácie, lekári, výskumníci a farmaceutický priemysel mali byť informovaní. Tieto projekty sú dôležitým nástrojom na urýchlenie vynájdenia nových liečebných postupov pre nervovo-svalové ochorenia. Aby sme dosiahli náš spoločný cieľ, a aby tieto projekty prebiehali optimálnym spôsobom, potrebujeme vašu podporu. Môžete sa aktívne zapájať a informovať o nás a našich projektoch aj lekárov a výskumníkov vo svojej krajine.

### Obsah:

- Úvodné slovo & členstvo
- Tréningy & vzdelávanie & príklady tréningových grantov.
- Konferencie & tréningy – použitie grantov
- Konferencie & letné školy
- Registre
- Hodnotiace kritéria & Biobanky
- Tréningy & Štandardy starostlivosti
- Ďalšie publikácie
- Účasť pacientskych skupín pri hodnotení aktualizácií a posudkov
- Pošlite nám vaše názory a pohľady

### Informácie o obežníku

*Toto je špeciálna edícia obežníka, určená pre všetky pacientske organizácie a skupiny v strednej a východnej Európe.*

## ÚVODNÉ SLOVO

### & ČLENSTVO

Na úvod by som sa rada predstavila. Volám sa Maryze Schoneveldová van der Lindeová a od 1. februára 2009 som projektová manažérka Európskeho centra pre nervovo svalové ochorenia (European Neuromuscular Centre; ENMC) pre TREAT-NMD. Veľmi úzko som bola zapojená do procesu hľadania liečby na Pompeho chorobu, čo je tiež vzácne nervovo svalové ochorenie. Teším sa na spoluprácu s vami, aby sa nám spoločne podarilo podporovať vznik nových liečebných postupov pre ľudí s takými nervovo svalovými ochoreniami, na

ktoré ešte neexistuje liečba. Viac o mne (skúsenosti a odbornosť) sa môžete dočítať na: <http://www.enmc.org/people/?mid=57&id=16&people=7>

Radi by sme vás informovali o TREAT-NMD a o jej dôležitých aktivitách, stretnutiach, publikáciách a odporúčaníach, ktoré by mohli byť pre vás a vaše organizácie užitočné. Taktiež potrebujeme pri práci, ktorú robíme, vašu podporu a spätnú väzbu. Naším cieľom je spolupráca s vami a preto by pre nás malo veľký význam, keby sme poznali vaše názory na informácie obsiahnuté v týchto obežníkoch, napr.:

- Čo sa vám páči/nepáči na aktuálnych štandardoch liečby a starostlivosti?
- Myslíte si, že štandardy starostlivosti pri Duchenovej muskulárnej dystrofii (DMD) a Spinálnej svalovej atrofii (SMA) by mohli byť prijaté a implementované aj vo vašej krajine?
- Vedeli by ste nám špecifikovať, aký druh podpory by ste potrebovali na implementovanie spomínaných štandardov?
- Aké prekážky vidíte pri ich implementácii vo vašej krajine?
- Ak máte nejaké otázky alebo návrhy, môžete ma kontaktovať e-mailom na: [schoneveldvanderlinde@enmc.org](mailto:schoneveldvanderlinde@enmc.org).

## Členstvo v TREAT-NMD

TREAT-NMD má 22 partnerov v 11 Európskych krajinách. Títo partneri sa angažujú pri práci na špeciálnych úlohách

v rámci našej siete. Sme si však plne vedomí toho, že existuje mnoho iných organizácií, inštitúcií, spoločností a jednotlivcov, ktorí robia veľmi významnú prácu na poli nervovo svalových ochorení, a ktorí by mohli profitovať z užšej spolupráce s TREAT-NMD. Aby sa organizácie a jednotlivci mohli viac zapájať do aktivít TREAT-NMD, môžu sa stať jej členmi. Ak máte o to záujem, musíte súhlasiť s našimi stanovami. Prečítať si ich môžete na [http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/TREAT-NMD\\_Members\\_Charter.pdf](http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/TREAT-NMD_Members_Charter.pdf). Členovia z užšej spolupráce s TREAT-NMD profitujú. Spolupracujeme spoločne s našimi členmi na implementovaní našich cieľov, počnúc zlepšovaním starostlivosti o pacientov a končiac tréningami špecialistov kdekoľvek na svete.

## TRÉNINGY & VZDELÁVANIE

### & PRÍKLADY

## TRÉNINGOVÝCH GRANTOV

### Tréningy a vzdelávanie

Jedným z hlavných cieľov TREAT-NMD je rozširovanie poznatkov o nervovo svalových ochoreniach po celom svete. Ponúkaním tréningových kurzov mladým lekárom a výskumníkom získavajú títo viac poznatkov z oblasti nervovo svalových ochorení a môže ich to presvedčiť v pokračovaní ich kariéry v oblasti výskumu a liečby takýchto chorôb. Druhým cieľom je naštartovať integrovaný a multidisciplinárny prístup

lekárov a výskumníkov pri vývoji nových liečebných a diagnostických možností, čo by viedlo k optimálnej starostlivosti o pacientov.

Nástrojom, ako to dosiahnuť, sú výmenné programy a tréningové kurzy. ENMC, ktoré samo o sebe nie je tréningovým centrom, bude tréningy a výmeny v rámci TREAT-NMD podporovať. Program už dostal pridelené grantové prostriedky na výmenné návštevy a tréningové kurzy pre mladých vedcov a lekárov z krajín strednej a východnej Európy. Pacientske organizácie v mnohých prípadoch poznajú lekárov a vedcov zaoberajúcich sa problematikou nervovo svalových ochorení v ich krajine. Preto je dôležité, aby ste vedeli aj o týchto možnostiach výmenných pobytov, a aby ste o nich informovali aj lekárov a výskumníkov.

## **Príklady tréningových grantov pre lekárov a výskumníkov**

Aby sa podporil záujem lekárov a vedcov o tréningové kurzy a o vzdelávacie pobyty v iných Európskych centrách pre nervovo svalové ochorenia, je možnosť získať granty pre účasť na niekoľkých workshopoch, tréningoch, konferenciách alebo letných školách. Tento plán rozširovania a zvyšovania vedomostí o nervovo svalových ochoreniach sa ukázal ako účinný. Aby ste si dokázali predstaviť, čo takýto plán znamená, uvádzame tu niekoľko príkladov:

Poľský lekár sa zaujímal o tréningový pobyt, aby sa naučil viac o elektromyografii (EMG). Bohužiaľ sme pre neho nenašli vhodné miesto, ale tento človek získal grant na účasť na letnej škole vo Francúzskom centre pre myopatie (Association Française contre les Myopathies; AFM), ktorá sa konala v Paríži. Lekár z Macedónska sa uchádzal o tréningový pobyt v Istanbule so zameraním na detské nervovo svalové ochorenia, predovšetkým na elektro-neuromyografiu (ENMG). Táto technika nie je momentálne v Macedónsku dostupná a spomínaný lekár by to rád zmenil. Taliansky vedec mal záujem o tréningový pobyt v Holandsku, aby sa naučil viac o technike preskoku exónu. Maďarský vedec cestoval do Barcelony na tréningový pobyt v delení DNA pri diagnostikovaní SMA.

## **KONFERENCIE & TRÉNINGY**

### **A POUŽITIE GRANTOV**

#### **Konferencie, letné školy a workshopy**

V súčasnosti ponúka TREAT-NMD tri príležitosti, ako získať grant na rôzne kurzy, workshopy a letné školy. Medzi inými sú to:

#### **■ Novinky pri nervovo svalových ochoreniach, 1. až 3. jún 2009, Londýn, Spojené Kráľovstvo**

Tento kurz, momentálne sa nachádzajúci v druhom roku svojho života, je výsledkom spojenia dvoch populárnych ročných kurzov s medzinárodnou

poveťou. Sú to „Hammersmith Hospital update“ o posledných pokrokoch vo výskume a liečbe detských nervovo svalových ochorení a „Institute of Neurology neuromuscular short course“, o dedičných a nededičných nervovo svalových ochoreniach získaných v dospelosti.

Pre ďalšie informácie pozrite na: [http://www.cnmd.ac.uk/index\\_courses](http://www.cnmd.ac.uk/index_courses).

### ■ **Medzinárodný workshop: Klinické skúšky pre nervovo svalové ochorenia, 4. až 6. júna 2009, Freiburg, Nemecko**

Jednou z najčastejších príčin zlyhania klinických skúšok je nedostatočná príprava priebehu celej skúšky. A keďže nervovo svalové ochorenia sú pomerne vzácne, musia prebiehať klinické skúšky vo viacerých centrách súčasne, dokonca aj vo viacerých štátoch naraz. Dôvodom je získanie dostatočného počtu pacientov. Preto je cieľom tohto workshopu zlepšiť účinnosť klinických skúšok pri nervovo svalových ochoreniach. Zameraný je na lekárov špecializujúcich sa na tento typ ochorenia, ktorí sa už zúčastňujú na prebiehajúcich klinických skúškach. Leták o workshope si môžete stiahnuť na [http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/CTCC\\_workshop\\_June09.pdf](http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/CTCC_workshop_June09.pdf).

### ■ **12. Výročná letná škola o myológii, 17. až 26. jún 2009, Institut de Mylogie, Hôpital de la Salpêtrière, Paríž, Francúzsko.**

Každý rok ponúka Institute of Myology

možnosť desaťdňového kurzu o myológii. Obsah je podobný kurzu, ktorý spoločne ponúkajú Univerzita Pierra a Marie Curie v Paríži VI a Univerzita Aix-Marseilles, a ktorý trvá jeden rok. Po skončení letnej školy bude účastníkom vydaný certifikát. Počas kurzu bude dôraz kladený na myológiu, počnúc základným výskumom a končiac skutočnou liečbou, pričom sa tu myslia klinické a svalové ochorenia. Všetky lekcie a interaktívne workshopy budú prebiehať v angličtine. Pre viac informácií pozri na [http://www.institut-myologie.org/anglais/ewb\\_pages/ens\\_ecole\\_ete\\_objectifs.php](http://www.institut-myologie.org/anglais/ewb_pages/ens_ecole_ete_objectifs.php).

Ak máte záujem o viac informácií, môžete kontaktovať priamo Katelijne **Sendenová** z ENMC. Jej e-mailová adresa je [senden@enmc.org](mailto:senden@enmc.org).

## **KONFERENCIA**

## **& LETNÉ ŠKOLY**

### ■ **Spoločná medzinárodná konferencia TREAT-NMD a NIH (National Institute of Health), 17. až 19. november 2009, Brusel, Belgicko**

Radi by sme vás upozornili na možnosť registrovať sa na spoločnú medzinárodnú konferenciu TREAT-NMD a NIH (Národný inštitút zdravia) s názvom „Odstraňovanie bariér – translačná medicína pri dedičných nervovo-svalových ochoreniach“.

TREAT-NMD pripravuje svoju prvú medzinárodnú konferenciu v spolupráci



s NIH, ktorý sídli v USA. Cieľom stretnutia je podeliť sa o pokroky na poli translačnej medicíny pri dedičných nervovo svalových ochoreniach a stanoviť ciele ďalšej spolupráce v budúcnosti. Konferencia bude stavať na úspechoch TREAT-NMD a NIH. Bude to dynamické stretnutie so zameraním na kľúčové problémy súvisiace s „pripravenosťou klinických skúšok“ pri nervovo svalových ochoreniach. Konať sa bude v hoteli Crowne Plaza v centre Bruselu, v Belgicku. Pre viac informácií pozri na <http://www.treatnmdconference2009.eu/>.

### ■ 39. Výročné valné zhromaždenie EAMDA, 17. až 20. september 2009, Belehrad, Srbsko

Letná škola EURORDISu pre patientske organizácie: Kurz o klinických skúškach a vývoji liekov, 14. až 18. jún 2009, Barcelona, Španielsko

Mnohí obhajcovia práv pacientov, ktorí sú členmi EURORDISu, sú ako členovia vedeckých komisií a pracovných skupín zapojení aj do procesu prijímania rozhodnutí na Európskej úrovni prostredníctvom Európskej regulačnej agentúry EMEA. Táto letná škola predstavuje jedinečnú príležitosť pre takýchto ľudí po prvýkrát sa stretnúť a diskutovať spolu navzájom, so zástupcami regulátorov, akademickej obce a farmaceutického priemyslu. Taktiež je to možnosť učiť sa navzájom jeden od druhého. Štvordňový program zahŕňa aspekty klinických skúšok a vývoja liekov, ako aj kroky, ktoré vyžaduje

regulačný proces v Európe. Viac informácií je na [http://www.eurordis.org/article.php?id\\_article=1702](http://www.eurordis.org/article.php?id_article=1702).

Ak si prajete získať viac informácií, môžete kontaktovať priamo aj **Katelijne Sendenová** z ENMC. Jej e-mail je [senden@enmc.org](mailto:senden@enmc.org).

## REGISTRE

### Registre o starostlivosti a miestach vykonávania klinických skúšok

Keďže nervovo svalové ochorenia sú veľmi vzácné, pre potreby klinických skúšok je potrebné vybrať pacientov v rámci viacerých centier tak, aby sa získala dostatočne veľká vzorka pacientov s dostatočnou výpovednou hodnotou z hľadiska štatistického posudzovania úspešnosti/neúspešnosti skúšky. Takéto registre boli založené Koordinačným centrom pre klinické skúšky, ktoré funguje pod TREAT-NMD s cieľom pomôcť vedcom a farmaceutickým spoločnostiam nájsť vhodné miesta pre realizovanie skúšok. Tieto registre obsahujú informácie o personáli, vybavení a počte pacientov v nemocniciach, ktorí majú záujem zúčastniť sa podobných klinických skúšok.

S cieľom získať kontaktné údaje oslovila TREAT-NMD svojich členov v jednotlivých krajinách s požiadavkou, aby identifikovali vedcov prípadne zariadenia, ktoré by mali potenciálne záujem zúčastňovať sa klinických skúšok pri nervovo svalových ochoreniach. Mnohé z patientskych organizácií

v strednej a východnej Európe tak už urobili, mnohé krajiny však stále chýbajú. Všetci tí, ktorých údaje sme získali, boli oslovení a informovaní o pozadí a cieľoch týchto registrov a boli vyzvaní, aby sa v prípade záujmu zaregistrovali. Potom budú pravidelne (minimálne raz ročne) vyzvaní, aby údaje o ich centre/ pracovisku v registroch aktualizovali. Informácie sa zberajú prostredníctvom internetového formulára a putujú priamo do databázy, takže táto je potom neustále aktualizovaná a systematicky plnená najčerstvejšími údajmi. Údaje pre každú jednu oblasť sú považované za dôverné a sú uvoľňované iba za účelom klinických skúšok, a aj to iba so súhlasom vedca.

Ak vo svojej krajine poznáte inštitúciu, ktorá by potenciálne mohla zastrešiť klinickú skúšku pre nervovo svalové ochorenia, alebo ktorá disponuje pacientmi s takým typom nervovo svalového ochorenia, ktorí by mohli vyťažiť zo štandardov starostlivosti TREAT-NMD, pozrite prosím na <http://www.treat-nmd.eu/patients/clinical-trials/care-and-trial-site-registry/>.

Je v záujme nás všetkých, aby sa nám podarilo nájsť toľko vedcov a nemocníc, ktorí by sa potenciálne podieľali na projekte, koľko je to len možné.

## **Celosvetové pacientske registre TREAT-NMD – Jednotný celosvetový zdroj informácií o pacientoch s nervovo svalovými ochoreniami**

Vedecký pokrok v nedávnej dobe znamenal významné zmeny aj v liečbe mnohých nervovo svalových ochorení. Boli vyvinuté nové liečebné prístupy a pre niektoré z nich momentálne prebiehajú prípravy na realizáciu veľkých štúdií za účasti pacientov z viac ako jednej krajiny.

Niekoľko nových liečebných postupov na liečbu nervovo svalových ochorení je zameraných na špecifické genetické poruchy. Keď sa klinická skúška plánuje, je veľmi dôležité, aby bolo možné rýchlo nájsť a kontaktovať pacientov vhodných na takúto skúšku. Najlepším spôsobom ako to zaistiť je to, že informácie o pacientoch budú zberané do jednoduchej databázy (alebo registra), ktorá by obsahovala všetky informácie potrebné pre výskumníkov, vrátane takých údajov, ako napr. konkrétny typ genetickej poruchy a pod.

TREAT-NMD pracuje na tvorbe takéhoto typu registra v krajinách naprieč celou Európou a tiež nadväzuje kontakty s ostatnými národnými registrami po celom svete. Zameriavame sa na registre o DMD a SMA, ale privítame aj ľudí, ktorí majú záujem vytvoriť registre aj pre iné ochorenia. Tieto národné registre sú vstupom do jedného svetového

## HODNOTIACE KRITÉRIA &

## BIOBANKY

### Registrácia a systematická kontrola hodnotiacich kritérií pri DMD

registra, čo zaistí, že pacienti, ktorí sa zaregistrovali do ich národného registra môžu byť kontaktovaní za účelom účasti na klinickej skúške, ak ich profil tejto skúške vyhovuje. Tieto registre navyše pomôžu vedcom a výskumníkom zodpovedať otázku, do akej miery sú vo svete jednotlivé ochorenia rozšírené a podporia aj iné aktivity na zlepšovanie starostlivosti, ako je napr. hodnotenie štandardov starostlivosti v rozličných krajinách. Farmaceutické spoločnosti, ktoré majú záujem o lokalizovanie pacientov za účelom prípravy klinickej skúšky budú mať možnosť žiadať informácie z registra TREAT-NMD. Podrobné informácie o pacientoch sú chránené, no na druhej strane budú spoločnosti s naozajstným záujmom schopné nájsť potrebné informácie dostatočne rýchlo. Toto všetko pomôže zaistiť, že nové sľubné liečebné postupy sa čo najrýchlejšie dostanú priamo až k pacientom.

Ak má vaša organizácia záujem zúčastniť sa tejto iniciatívy, viac informácií je na <http://www.treat-nmd.eu/patients/patient-registries/toolkit/>. Tieto stránky obsahujú veľa informácií určených pacientom, farmaceutickým spoločnostiam, výskumníkom a ľuďom, ktorí majú záujem založiť podobné registre tam, kde dnes ešte neexistujú. Môžete tiež kontaktovať **Dr. Hannsa Lochmüllera** na [hanns.lochmuller@ncl.ac.uk](mailto:hanns.lochmuller@ncl.ac.uk).

Táto časť projektu TREAT-NMD má za cieľ zadokumentovať existujúce hodnotiace kritériá (HK). Hodnotiace kritériá sú nástrojom, ktorý umožňuje sledovať zmeny prebiehajúce v zdravotnom stave pacienta počas celého jeho života. Tieto kritériá monitorujú zmeny takým spôsobom, že napomáhajú aj podporným rozhodnutiam iných špecialistov počas liečby. Ich monitorovanie umožňuje vedcom jednoduchšie sa zorientovať v existujúcich kritériách, čo robia a ako sú používané. Tento pracovný balík má tiež za cieľ poskytovať alebo sprostredkovať informácie, ktoré umožnia plnohodnotnú voľbu HK pre klinické skúšky pri DMD.

Za týmto účelom sme vytvorili on-line Register hodnotiacich kritérií (Registry of Outcome Measures; ROM), ktorý bude monitorovať a poskytovať popis existujúcich HK spolu s odkazmi na detailnejšie informácie a kontakty. Tieto podporné stránky budú pokrývať oblasti, ako sú napr. usmernenia systematického monitoringu HK, poradenstvo pri výbere správneho HK, poznámky k riadnej aplikácii HK za účelom možnosti porovnávania údajov, či iné najčastejšie kladené otázky.

To umožní tým, ktorí plánujú klinické skúšky a štúdie pre nervovo svalové

ochorenia, aby si na základe dostupných informácií vybrali vhodné HK. Takisto to môže zvýšiť stupeň harmonizácie pri výbere HK. Register je dostupný on-line na [www.researchrom.com](http://www.researchrom.com).

Ak potrebujete pri hľadaní HK alebo používaní registra pomoc, obráťte sa prosím na koordinátorku registra Joanne Auldovú na [Joanne.Auld@iop.kcl.ac.uk](mailto:Joanne.Auld@iop.kcl.ac.uk).

## Biobanky

Základný vedecký výskum pri nervovo svalových ochoreniach sa spolieha na dostupnosť vysoko kvalitného biologického materiálu (DNA, bunky, tkanivá), zatiaľ čo klinické skúšky sa spoliehajú na dostatok vhodných pacientov. Aby sa nové liečebné potupy dostali až k pacientom s nervovo svalovými ochoreniami po celej Európe, je dôležité, aby sa uľahčil prístup k biologickým materiálom. Podpora nadnárodných biobánk a zavedenie Európskych databáz pacientov s DMD, SMA a s inými nervovo svalovými ochoreniami sú preto hlavnými cieľmi tejto aktivity v rámci TREAT-NMD.

Ešte predtým, ako bude nová liečba aplikovateľná na pacientoch, musia vedci vykonať množstvo predklinických experimentov, vrátane testov na biologickom materiáli, akým sú napr. svalové bunky. Hlavnou myšlienkou pri vzniku nadnárodnej biobanky bolo to, aby vzniklo zariadenie na uskladňovanie biologického materiálu pre pacientov s nervovo svalovými ochoreniami a na pomoc vedcom jednoduchším

spôsobom získať špecifický materiál, ktorý potrebujú na svoje experimenty. Preto je jedným z hlavných cieľov TREAT-NMD zlepšiť dostupnosť a výmenu biologického materiálu medzi vedcami po celej Európe, a to v spolupráci s existujúcou sieťou biobánk v Európe (EuroBioBank network). Táto unikátna sieť dvanástich bánk zo siedmich krajín Európy uskladňuje a distribuuje kvalitné vzorky DNA, buniek a tkaniva vedcom zaoberajúcim sa výskumom vzácných ochorení, vrátane nervovo svalových. Založená bola dvoma patientskymi organizáciami, dnes partnermi TREAT-NMD: Eurordis-om (European Organisation for Rare Diseases; Európska organizácia pre vzácne ochorenia) a AFM (Association Française contre les Myopathies). Od jej vzniku v roku 2001 je administratívne riadená Eurordis-om (<http://www.eurordis.org>), z Paríža vo Francúzsku. Viac informácií je na <http://www.eurobiobank.org/en/services/CatalogueHome.jsp.html>. Informácie sú dostupné v nemčine, angličtine, španielčine, francúzštine, taliančine, slovinčine a maďarčine. Ak poznáte niektorých vedcov alebo výskumníkov vo vašej krajine, ktorí by mali o biobanky záujem, na vyžiadanie môže byť zorganizovaný tréning.

Kvôli hlavným svalovým bunkovým kultúram (Mníchovská univerzita v Nemecku) kontaktujte Dr. Sarah Baumeisterovú na [mtcc@med.uni-muenchen.de](mailto:mtcc@med.uni-muenchen.de).

Pre informácie o technikách odberu DNA (Druhá univerzita v Neapole v Taliansku) kontaktujte Prof. Luisu

Politanovú na [luisa.politano@unina2.it](mailto:luisa.politano@unina2.it).  
Iné informácie získate na [contact@eurobiobank.org](mailto:contact@eurobiobank.org)

## TRÉNINGY & ŠTANDARDY

### STAROSTLIVOSTI

#### Príručky

##### ■ Štandardy starostlivosti pri nervovo svalových ochoreniach

TREAT-NMD pracuje so špecialistami po celom svete na tvorbe medzinárodných štandardov starostlivosti o pacientov s nervovo svalovými ochoreniami. Najlepšia možná starostlivosť môže dramaticky zvýšiť kvalitu a dokonca aj dĺžku života pacientov. Avšak kvôli pomerne vzácnemu výskytu jednotlivých nervovo svalových ochorení až donedávna neexistoval medzi lekármi žiaden konsenzus v tom, ako sa o pacientov najlepšie starať, pričom štandardy starostlivosti sa líšia nielen v jednotlivých krajinách, ale dokonca aj v rámci jednotlivých krajín. To má nielen vplyv na kvalitu života, ale taktiež to spôsobuje, že sa klinické skúšky so sľubnými liečivami vykonávajú oveľa ťažšie, pretože je nemožné porovnávať výsledky z rôznych centier, ak je starostlivosť o pacientov vykonávaná rôznym spôsobom. Viac informácií o štandardoch starostlivosti pri DMD SMA nájdete na internetovej stránke TREAT-NMD <http://www.treat-nmd.eu/patients/patient-care/sma/> (pre SMA) a <http://www.treat-nmd.eu/patients/patient-care/dmd/> (pre DMD).

##### ■ DVD – Súčasný etické problémy pri nervovo svalových ochoreniach

Nedávno vytvorila pracovná skupina pre etické otázky, ktorá pracuje pri TREAT-NMD, DVD nosič o etických otázkach pri nervovo svalových ochoreniach a klinických skúškach. DVD je súčasťou tohto obežníka. Informujte nás prosím, ak je na DVD niečo, o čo by ste sa s nami chceli podeliť.

#### Úspešné skončenie prvého tréningového kurzu TREAT-NMD o štandardoch starostlivosti pri SMA a DMD

Vo februári 2009 zorganizovala TREAT-NMD v Budapešti svoj prvý tréning o štandardoch starostlivosti pri SMA a DMD. Cieľom tohto typu stretnutí je ponúknuť širokej verejnosti v regióne strednej a východnej Európy príležitosť zúčastniť sa tréningov vedených špecialistami na SMA a DMD, a to za pomerne nízke náklady. Publikum, ktoré bolo tvorené medzi inými aj detskými neurológmi, genetikmi, rodičmi a patientskymi organizáciami, tvorilo na tomto stretnutí 43 účastníkov z 8 rôznych krajín tohto regiónu (Maďarsko, Rumunsko, Srbsko, Turecko, Macedónsko, Chorvátsko, Poľsko a Slovinsko). Kompletná správa zo stretnutia je na <http://www.treatnmd.eu/healthcare/news/news/469/>. Podobný tréning sa bude konať pred valným zhromaždením EAMDA v septembri 2009. Ďalšie informácie budú v blízkej budúcnosti

publikované na internetovej stránke TREAT-NMD. Rozšírite prosím informácie o tomto tréningu aj vo svojom okolí.

## ĎALŠIE PUBLIKÁCIE

### ■ Skolióza pri nervovo svalových ochoreniach

Deti s nervovo svalovými ochoreniami, ktoré sa vyznačujú progresívnym slabnutím svalov, ako je napr. DMD a SMA, veľmi často trpia progresívnou skoliózou. Závažná forma skoliózy obmedzuje dýchanie, komplikuje sedenie a je vnímaná aj ako neestetická. S cieľom optimalizovať liečbu skoliózy pri nervovo svalových ochoreniach bola zostavená Holandská príručka o konzervatívnych liečebných postupoch, predoperačnej a pooperačnej starostlivosti a o starostlivosti počas operačného zákroku. Príručka je postavená na vedeckých dôkazoch a názoroch špecialistov. Dosiadnutý bol pomerne široký konsenzus a bol pretavený do sady odporúčaní, ktoré sú teraz v Holandsku považované za hlavnú príručku. Publikovaná bola v roku 2008 v magazíne Scoliosis. Pozri aj na <http://www.scoliosisjournal.com/content/3/1/14>.

### ■ Príručka o najlepšej praxi: „Odporúčania pre použitie invalidného vozíka u detí a dospelých so svalovou dystrofiou a s iným nervovo svalovým ochorením“.

Oblasti, ktorými sa zaoberá táto príručka, zahŕňajú úvahy o použití invalidného vozíka pri rôznych vekových skupinách pacientov, princípy správneho

sedenia a hodnotenia pacientov, otázky polohovania, špecifické vlastnosti a funkcie vozíkov a použitie vozíka v rôznych prostrediach. Keď si chcete objednať jednu kópiu publikácie zdarma, kontaktujte prosím Muscular Dystrophy Campaign v Spojenom Kráľovstve prostredníctvom telefónu na +44 20 7803 4800 alebo e-mailom na [info@muscular-dystrophy.org](mailto:info@muscular-dystrophy.org).

### ■ „Hlas 12 000 pacientov – Skúsenosti a očakávania pacientov so vzácnymi ochoreniami s diagnostikou a so starostlivosťou v Európe“

Vzácné ochorenia, ku ktorým často patria aj nervovo svalové ochorenia, sú často chronické, progresívne, degeneratívne, život ohrozujúce a znehybňujúce ochorenia. Mnohým pacientom s nervovo svalovými ochoreniami sú odmietané ich práva na najlepšiu možnú starostlivosť a musia preto obhajovať svoje potreby, aby prekonalí tieto bežné prekážky. Publikovaním knihy „Hlas 12 000 pacientov“ môže pohľad pacientov na starostlivosť prekročiť hranicu príbehov a môže byť dodatočne reprezentovaný analýzami údajov zozbieraných prostredníctvom dvoch dotazníkov. Tieto dotazníky boli zamerané na skúsenosti a očakávania pacientov pri prístupe k diagnostike a zdravotníckym službám a týkali sa širokého spektra relevantných vzácných ochorení v celej Európe. Na stranách 131 až 134 sa môžete dočítať o DMD. Knihu si môžete úplne alebo po častiach stiahnuť zo stránky Eurordisu [http://www.eurordis.org/article.php3?id\\_article=1960](http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1960).

## ■ Projekt Príručka EuroGen – internetová stránka o genetike a s ňou súvisiacich otázkach

Ide o trojročný projekt financovaný Európskou komisiou v rámci stratégie na podporu Vedy o živote a biotechnológií (Life Sciences and Biotechnology). Projekt je súčasťou šiesteho rámcového programu pre vedu a technologický vývoj. Koordinovaný je z Londýna organizáciou Genetic Interest Group (je to záujmové zoskupenie patientskych organizácií v Spojenom Kráľovstve). Spustený bol v januári 2007 a trvať bude tri roky. Cieľom EuroGenGuide je poskytovať na internete správne a vysoko kvalitné informácie o genetických testoch a výskume v Európe pre všetkých, ktorým sú tieto genetické informácie užitočné. EuroGenGuide by predovšetkým chcela byť schopná poskytovať poznatky a informácie do tých Európskych regiónov a krajín, kde sú podobné poznatky o genetike a dostupnej liečbe stále limitované. EuroGenGuide dúfa, že zvyšovaním poznania verejnosti o genetickom výskume a o tom, čo by to mohlo v budúcnosti znamenať, by mohla prispieť k udržaniu tempa, akým výskum prebieha a by to teda mohlo zaistiť, že by vyšší počet ľudí postihnutých genetickým ochorením mohol získať pomoc a potrebnú liečbu. Spomínaná internetová stránka obsahuje informácie o genetických testoch, poradenstve a výskume v rámci celej Európy. Informácie sú určené ako zdroj pre pacientov a ich rodiny, ako aj pre profesionálnych lekárov. Možno sa

obávajú, že buď vy alebo vaši príbuzní by mohli byť postihnutí genetickým ochorením, alebo by sa vás mohol váš lekár opýtať, či by ste boli pripravení darovať vzorky DNA do biobanky na výskumné účely. Prípadne môžete byť lekárom s pacientom, ktorý by teoreticky mohol mať genetické problémy a potrebujete vykonať ďalšie testy. Alebo ste výskumník-genetik, ktorý pracuje na nejakej štúdií. Vo všetkých týchto situáciách vám dokáže EuroGenGuide pomôcť. Na stránke nájdete vyčerpávajúce informácie pre pacientov a verejnosť, ale aj príručky pre profesionálnych lekárov. EuroGenGuide je dostupná cez odkazy [www.eurogenguide.eu](http://www.eurogenguide.eu) a [www.eurogenguide.org.uk](http://www.eurogenguide.org.uk).

## ÚČASŤ PACIENTSKYCH

## SKUPÍN PRI HODNOTENÍ

## AKTUALIZÁCIÍ A POSUDKOV

### TREAT-NMD a Cochraneova skupina pre nervovo svalové ochorenia

Ide o skupinu, ktorá robí systematické posudky liečebných postupov pre nervovo svalové ochorenia. V minulosti úzko spolupracovala s ENMC a bola súčasťou TREAT-NMD. Pokúša sa získavať pripomienky od patientskych skupín k protokolom (metódy a ciele vykonávania posudkov) a k plne systematickým posudkom, pričom cieľom je pokúsiť sa zaistiť, aby mali patričnú vážnosť, a aby boli čo najviac dostupné pacientom.

Hľadáme predstaviteľov patientskych skupín, ktoré sú aktívne v oblasti svalových ochorení, predovšetkým pri SMA, svalovej dystrofii a myotonickej atrofií.

Pre mnohé oblasti lekárskej starostlivosti pri nervovo svalových ochoreniach je nedostatok posudkov, ktoré by posúdili dôkazovú základňu. Na vytvorenie štandardov starostlivosti a za účelom plánovania budúcich skúšok, sú takéto posudky základnou podmienkou. Iniciatíva s názvom Cochraneova spolupráca (Cochrane Collaboration) vyvinula technológiu, ako to urobiť a Cochraneova skupina pre nervovo svalové ochorenia je zodpovedná za vykonávanie takýchto posudkov dôkazovej základne o účinnosti liečby pri skúškach pre nervovo svalové ochorenia.

Každý posudok sa robí rovnakým spôsobom. Vopred sa uverejní protokol o vykonávaní posudku (akýsi návrh postupu), načrtnú sa použité metódy a ciele, prebieha vyčerpávajúce pátranie po publikovaných aj nepublikovaných náhodných kontrolovaných skúškach vo všetkých dostupných jazykoch, zhodnotí sa kvalita relevantných skúšok a ak je to možné, tak sa skombinujú výsledky z niekoľkých skúšok pomocou meta analýzy, čo je jednoduchý matematický odhad účinnosti liečby. Posudok potom načrtne závery k účinnosti konkrétnej liečby založené na dostupných dôkazoch a poskytne odporúčania pre budúci výskum. Všetky protokoly a posudky sú ešte pred svojim publikovaním prísne kontrolované. Posudky vykonané touto metódou (Cochrane reviews), na rozdiel od posudkov uverejnených v magazínoch

a časopisoch, sú pravidelne, minimálne každé dva roky, doplňané (ak sú dostupné nové údaje). Súčasťou tohto procesu je aj získavanie pripomienok od patientskych organizácií, aby sa zaistilo, že posudky pokrývajú oblasti, ktoré sú problémové práve pre pacientov, a že sú tieto posudky aj dostupné. Skupina by rada pribrala viac patientskych organizácií a rada by vás prizvala aj do procesu peer review<sup>2</sup> uvedených posudkov a aktualizácií, ktoré sú súčasťou pracovného programu TREAT-NMD.

Ak máte záujem, kontaktujte prosím Kate Jewittovú, koordinátorku skupiny na [cochranenmd@ion.ucl.ac.uk](mailto:cochranenmd@ion.ucl.ac.uk).

Pre viac informácií o skupine nájdete na [www.neuromuscular.cochrane.org](http://www.neuromuscular.cochrane.org).

**Preložil: Filip Zeman**