

## **Zriedkavé choroby sú menej zriedkavé, ako sa zdá Na Slovensku nimi trpí približne 300 000 ľudí.**

Viete si predstaviť, že niekoľko rokov chodíte od jedného lekára k druhému a nikto z nich vám nevie stanoviť diagnózu? Že vašim bolestiam nikto neverí a vaše problémy berú na ľahkú váhu? Alebo že po rokoch hľadania diagnózy zistíte, že na ňu aj tak neexistuje účinná terapia? Pacienti trpiaci zriedkavými chorobami áno. Len na Slovensku ich medzi nami žije približne 300 tisíc, zatiaľ čo v Európe je to asi 30 miliónov a vo svete 100 miliónov. Ak by sa spojili všetci ľudia so zriedkavými chorobami, vytvorili by tretí najľudnatejší štát Zeme. Uvedené čísla dokazujú, že hoci zriedkavé choroby sú ojedinelé, celkový počet pacientov, ktorí nimi trpia, je vysoký. Napriek svojej početnosti sú výnimkami v zdravotnom systéme, čo im bráni v potrebnej diagnostike, liečbe a profite z výskumu.

V snahe upozorniť na tento globálny zdravotný problém stanovila v roku 2008 Svetová zdravotnícka organizácia posledný februárový deň za Deň zriedkavých chorôb. Pri tejto príležitosti Európska aliancia zriedkavých chorôb (EURORDIS) organizuje celoeurópsku kampaň, do ktorej sa Slovensko zapája tento rok už po tretíkrát.

**Každý z nás je nositeľom predispozície, ktorá môže zapríčiniť vznik zriedkavej choroby.**

Zriedkavé choroby sú ochorenia, ktoré postihujú menej ako jedného jedinca spomedzi dvoch tisíc. Spolu rozlišujeme 6000 až 8000 druhov týchto ochorení. Líšia sa svojou závažnosťou, no celkovo ide o chronické, progresívne, degeneratívne choroby, ktoré pacienta dlhodobo obmedzujú, invalidizujú, až ohrozujú jeho život. Približne 80 % z nich je dedičných. Každý z nás je totiž nositeľom istej predispozície (zmeny DNA, chybného génu), ktorá môže zapríčiniť vznik zriedkavej choroby (napr. ak sa stretnú dvaja jedinci s rovnakou chybou). Ostatné zapríčiňujú baktériové alebo vírusové infekcie, alergie, či vplyvy životného prostredia. Ohrozený môže byť teda každý jeden z nás.

**Náročnosť a zdĺhavosť diagnostiky: 1 zo 4 pacientov čaká na svoju diagnózu viac ako 30 rokov.**

Veľké množstvo zriedkavých chorôb, ich ojedinelý výskyt, symptómy v mnohých prípadoch totožné s bežnými ochoreniami, vysoká závažnosť a nedostatok odborných poznatkov to sú hlavné faktory, ktoré sťažujú lekárom správnu a včasnú diagnostiku. Navyše ojedinelosť chorôb spôsobuje, že mnohí lekári sa s pacientom trpiacim zriedkavou chorobou počas celej svojej praxe nikdy nestretnú. Interval stanovenia diagnózy sa preto pohybuje v rokoch, príp. až v desiatkach rokov.

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk), [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk), [www.rarediseaseday.org/country/sk/slovakia](http://www.rarediseaseday.org/country/sk/slovakia)

**Neexistujúca liečba: Viac ako 95 % zriedkavých chorôb je neliečiteľných.**

Keďže vo väčšine prípadov zriedkavých chorôb nie je známa liečba, lekári zmierňujú aspoň prejavy a ťažkosti, ktoré nastávajú pri postupe ochorenia. Pacienti si vyžadujú prístup viacerých špecialistov (fyzioterapia, klinická výživa, psychologická pomoc a pod.), nakoľko zriedkavé choroby spravidla nepostihujú len jeden orgán či systém, ale postupne ovládnu celé telo. Prístup k liečbe musí byť teda multidisciplinárny.

Jednou z takýchto chorôb je aj tuberózna skleróza. „Je to geneticky podmienené ochorenie s poruchou regulácie rastu buniek, ktorá sa prejavuje tvorbou nezhubných nádorčiek. Postihuje mozog, kožu, oči, obličky, srdce a pľúca a tak sú prejavy ochorenia veľmi rôznorodé. Diagnostika a liečba tohto ochorenia si preto vyžaduje spoluprácu tímu odborníkov, ktorých činnosť koordinuje detský neurológ, lebo príznaky postihnutia mozgu sú zvyčajne prvým a najzávažnejším príznakom ochorenia,“ hovorí Doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc., prednosta Kliniky detskej neurológie DFNSP v Bratislave.

Okrem toho je pre pacientov so zriedkavými chorobami nevyhnutná podporná liečba v podobe zdravotníckych pomôcok. Vzhľadom na špecifiká chorôb, ktorými trpia, si pomôcky často vyžadujú osobitné úpravy a ich počet či dĺžka používania sú odlišné od chorôb častého výskytu.

**Zriedkavé choroby výrazne menia život pacienta i celej jeho rodiny**

Zriedkavá choroba predstavuje záťaž a utrpenie, ktoré znáša ako pacient, tak aj jeho rodina. Chorí často tápajú v neistote, pociťujú strach a bezmocnosť a zároveň čelia nedôveryhodným pohľadom a pochybnostiam okolia. V dôsledku pribúdajúcich komplikácií sa stávajú odkázaní na pomoc a opateru svojich blízkych. Choroba a súvisiace režimové opatrenia ovplyvňujú ich vzdelávanie, výkon práce, či voľnočasové aktivity. Svoj život musia ochoreniu podriadiť aj ostatní členovia rodiny, ktorí často z tohto dôvodu nepracujú.

**Nedostatok informácií: Len 1000 zriedkavých chorôb profituje z odborných publikácií.**

Pritom vzdelávanie odborníkov je len jedným z mnohých krokov smerujúcich k zlepšeniu a urýchleniu diagnostiky zriedkavých chorôb. Nemenej dôležité je, aby aj laická verejnosť bola dostatočne informovaná o zriedkavých chorobách a možnostiach pomoci pacientom, ktorí sa tak môžu dostať z nedobrovoľnej izolácie.

A práve zvyšovanie povedomia verejnosti o zriedkavých chorobách a ich dopade na život ľudí, ktorí nimi trpia i ľudí, ktorí sa o nich starajú, je hlavným cieľom spomínanej celoeurópskej kampane pri príležitosti Dňa zriedkavých chorôb. Aktuálny siedmy ročník sa venuje téme starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami a so sloganom „Spoločne k lepšej kvalite starostlivosti“ zdôrazňuje, že hoci starostlivosť o pacientov v sebe zahŕňa mnoho aspektov, všetky predstavujú jedinú univerzálnu potrebu pacientov a ich rodín na celom svete, a tou je zlepšenie ich života. V roku 2013 sa do kampane zapojilo rekordných 72 krajín a tento rok sa ich očakáva viac ako 80.

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk), [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk), [www.rarediseaseday.org/country/sk/slovakia](http://www.rarediseaseday.org/country/sk/slovakia)

Rovnako ako minulý rok, aj tento rok sa Slovensko aktívne zapojí, a to vďaka aktivitám, ktoré na národnej úrovni organizuje Slovenská aliancia zriedkavých chorôb. Jej cieľom je systémovo riešiť situáciu pacientov trpiacich týmito chorobami na Slovensku. „V októbri 2012 bola vládou schválená Národná stratégia rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami a následne sa v roku 2013 kontinuálne začalo pracovať na vytváraní Národného plánu pre zriedkavé choroby (NP ZCH). Medzirezortná pracovná skupina na ňom pracovala počas celého roka. Ďalšími krokmi sú schválenie a postupné implementovanie NP ZCH do zdravotného a sociálneho systému. Cieľom kampane Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb je podporiť finančné krytie NP ZCH, implementácia definície ZCH do národnej legislatívy a zvýšenie povedomia o ZCH u zákonodarcov – poslancov,“ hovorí Ing. Beáta Ramljaková, podpredsedníčka Aliancie ZCH.

### **Organizátor kampane pri príležitosti Dňa zriedkavých chorôb 2014:**

Slovenská aliancia zriedkavých chorôb ([www.sazch.sk](http://www.sazch.sk), [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk))

### **Partneri kampane:**

- EURORDIS
- Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association of Slovak Republic (DebRA SR)
- Farmaceutická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave FaF UK
- Asociácia tuberóznej sklerózy ASTUS
- Kancelária Svetovej zdravotníckej organizácie na Slovensku
- Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SSLeG
- Všeobecná zdravotná poisťovňa VŠZP
- Orphanet Slovensko
- Asociácia inovatívneho farmaceutického priemyslu AIFP
- Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Bratislava DFNSP BA
- Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica DFNSP BB
- Skrínningové centrum novorodencov SR
- Národné centrum zdravotníckych informácií NCZI
- Národný onkologický ústav NOU
- Národný ústav reumatických chorôb NÚRCH
- Takeda
- Janssen Johnson and Johnson
- Celgene
- Platforma Orphan

### **Hlavný partner tlačovej konferencie:**

- Genzyme

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk), [www.zriedkave-choroby.sk](http://www.zriedkave-choroby.sk), [www.rarediseaseday.org/country/sk/slovakia](http://www.rarediseaseday.org/country/sk/slovakia)