



BOLNIKI Z REDKIMI BOLEZNIMI IMAJO PRAVICO DO ENAKOVREDNE OBRAVNAVE

Ljubljana, 24. februarja 2023 – Bolniki z redkimi boleznimi imajo pravico do enakovredne obravnave, so poudarili na včerajšnji matineji pred svetovnim dnevom redkih bolezni¹. Dogodek je pripravilo Združenje za redke bolezni Slovenije, ki že vrsto let opozarja na pomen zgodnjega odkrivanja in obvladovanja redkih bolezni, pa tudi na različne izzive, s katerimi se srečujejo osebe z redkimi boleznimi in njihovi najbližji; tudi na nepotrebno t. i. tranzicijo bolnikov med ustanovami, ki zdravijo otroke in odrasle.

Predsednik združenja **Jože Faganel** je na posvetu poudaril, da je majhnost Slovenije na področju redkih bolezni pravzaprav prednost, saj lažje obvladujemo situacijo in odkrivamo bolnike z redkimi boleznimi. Opozoril je tudi na odgovornost oblasti za razumevanje obravnave bolnikov z redkimi boleznimi – kljub odličnemu slovenskemu zdravstvenemu sistemu nas na zakonodajnem področju po njegovem mnenju čaka še veliko dela pri prilagoditvi pravnega sistema specifični sodobne obravnave redkih bolezni.

V Sloveniji živi okoli 120.000 ljudi z redkimi boleznimi

Redke bolezni so tiste, za katerimi zbolijo pet ali manj ljudi na 10.000 prebivalcev². Nekatere so tako zelo redke, da je v Sloveniji lahko samo en bolnik s posamezno diagnozo. A skupno v Sloveniji živi kar okoli 120.000 ljudi z redkimi boleznimi¹ – teh bolezni je namreč več kot 6.000³.

»Večina redkih bolezni prizadene otroke, sicer pa redke bolezni prizadenejo pet odstotkov populacije. Na Pediatrični kliniki smo jih lahko v preteklosti zdravili predvsem simptomatsko, torej reševali težave, ki so se pojavljale ob razvoju bolezni. Zdaj pa se usmerjamo k zgodnjemu odkrivanju in – kar nas še posebej veseli – k zdravljenju teh bolezni,« je povedal nevrolog izr. prof. dr. **Damjan Osredkar**, predstojnik Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana. Poudaril je, da zgodnje prepoznavanje redkih bolezni bolnikom poveča možnosti za vse daljše in bolj samostojno življenje.



Presejalno testiranje novorojenčkov omogoča pravočasno odkrivanje redkih bolezni

Pravočasno odkrivanje redkih bolezni omogoča predvsem presejalno testiranje novorojenčkov. »Pri nekaterih redkih boleznih lahko nastane določena škoda za zdravje in celo smrt, če jih pri otroku ne odkrijemo pravočasno. Če pa nam to uspe, mu lahko ponudimo ustrezno zdravljenje, da lahko preprečimo večino težkih zapletov,« je dejal pediater izr. prof. dr. **Urh Grošelj** s Kliničnega oddelka za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana.

Na dogodku so predstavili tudi delo Kliničnega inštituta za specialno laboratorijsko diagnostiko UKC Ljubljana, kjer preučujejo vzorce krvi, ki jih v porodnišnici vzamejo novorojenčkom. Trenutno v Sloveniji testiramo na 19 bolezni. »V presejalno testiranje so zajete le bolezni, pri katerih lahko z določenim ukrepanjem preprečimo škodljive posledice teh bolezni. Letos se bo presajanje razširilo za štiri nove bolezni: cistična fibroza, spinalna mišična atrofija, kongenitalne adrenalne hiperplazije in prirojene motnje imunosti,« je povedala vodja inštituta doc. dr. **Barbka Repič Lampret**.

Izr. prof. dr. Grošelj je dodal, da je čedalje več redkih bolezni mogoče zdraviti. »Na področju novih možnosti zdravljenja se veliko dogaja, torej pričakujemo, da bo vsako leto nekaj dodatnih bolezni, ki bi jih bilo prej ali slej smiselno dodati v presejalni program. Vendar smo pri tem previdno zadržani: presejalni programi morajo delati več koristi kot škode, torej z njimi ne vznemirjamo staršev po nepotrebnem,« je dejal.

Redke bolezni zahtevajo kompleksen pristop in celovito obravnavo

»Običajni zdravstveni sistemi bolnikom z redkimi boleznimi ne odgovarjajo, saj kompleksna prizadetost več organskih sistemov zahteva bolj kompleksen pristop in celovito obravnavo,« je poudaril internist prim. **Bojan Vujkovic**, predstojnik Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec – tam so leta 1991 odkrili prvega slovenskega bolnika s to redko boleznijo. »Bolnike s Fabryjevo boleznijo smo odkrivali in zdravili simptomatsko, še preden je bilo na razpolago zdravilo za to bolezen. Ko je prišlo do odkritja zdravila, smo imeli bolnike pripravljene in z zdravljenjem smo začeli istočasno kot v ZDA, leta 2003,« je dejal prim. Vujkovic.

Na matineji so pogledali tudi v zgodovino obravnave redkih bolezni v Sloveniji. »Redke bolezni so obstajale od nekdaj. Kar 80 odstotkov teh bolezni je genetsko pogojenih, zato niso mogle dobiti vzročnega zdravljenja vse do odkritja DNK v letu 1958. Potem so se vse bolj demistificirale in zdravniki, ki so se skozi zgodovino srečevali s trpečimi bolniki in nemočjo staršev, so skušali z znanjem in sočutjem ter prodornim sodelovanjem olajšati življenje ljudem z redkimi boleznimi,« je dejala prof. dr. **Zvonka Zupanič Slavec**, predstojnica Inštituta za zgodovino medicine Medicinske fakultete Univerze v Ljubljana.

»Zgodil se je orjaški premik v razmišljanju, kaj se da in kaj se ne da«

Danes se za boljšo obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi odpirajo vedno nove možnosti, na katere si še pred kratkim nismo upali pomisliti. Nekatere so zasluga pogumnih staršev otrok z redkimi boleznimi, ki so



DAN REDKIH BOLEZNI

pripravljene storiti vse, da bi njihov otrok dobil zdravilo za svojo bolezen – čeprav tega zdravila še sploh niso odkrili. »Ves čas iščemo načine, kako razumeti in zdraviti bolezen, zato nas izredno veseli, da smo bili v sodelovanju s prof. **Romanom Jeralo** uspešni pri projektu postavitve Centra za tehnologije celične in genske terapije, ki bo deloval v okviru Kemijskega inštituta. Prednost takega centra je sodelovanje več strok, kjer se bo znanje veliko hitreje prenašalo, uspešne zgodbe se bodo aplicirale na nove bolezni – skratka, zgodil se je orjaški premik v razmišljanju, kaj se da in kaj se ne da. Danes lahko res zelo drugače razmišljamo: želimo si pomagati čim več bolnikom, kar je kompleksen proces, in ni zagotovila, da bo taka pot uspešna. A če sploh ne poskusiš, nimaš možnosti,« je poudaril dr. Osredkar. Dr. Grošelj pa je dodal, da ustanavljajo tudi Center za redke bolezni na Pediatrični kliniki, ki bo združeval vse oblike podpore bolnikom z redkimi boleznimi.

Soočenje z redko boleznijo je za družino veliko breme

Bolniki z redkimi boleznimi in njihovi bližnji poleg medicinske obravnave potrebujejo tudi psihološko podporo. »Soočenje z redko boleznijo je za družino veliko breme. Potrebno je prilagajanje življenjskih načrtov, zato psihološko podporo poleg malega bolnika in njegovih staršev običajno potrebujejo tudi sorojenci in širša družina. Z ustrezno medicinsko oskrbo, psihološko podporo ter številnimi terapijami, ki vključujejo sodelovanje številnih strokovnjakov, si jih prizadevamo podpreti v izzivih, s katerimi se soočajo. Žal nas je premalo, da bi vsem prizadetim nudili kakovostno obravnavo, zato je pomembno ozaveščanje o specifikah redkih bolezni, pa tudi sodelovanje s podpornimi društvi bolnikov,« je dejal klinični psiholog asist. dr. **David Gosar** s Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana. Poudaril je, da je izredno pomembno bolnike z redkimi boleznimi, kadar je to le mogoče, z ustreznimi prilagoditvami vključiti v delovni proces.

»Vztrajamo na tem, da nam prisluhnejo – nič o nas brez nas«

Združenja bolnikov se vključujejo tudi v sistemsko spreminjanje obravnave bolnikov z redkimi boleznimi. »V dialogu z državo vztrajamo na upoštevanju načela »nič o nas brez nas« – imamo znanje in izkušnje, zato smo kvalificiran sogovornik državi. Če nas v procese odločanja ne povabijo, se vseeno vključimo. Pogosto pa smo razočarani, ko beremo predpis, v katerem se sploh ne pozna, da smo podali svoje predloge. Morali bomo biti bolj vztrajni, saj ko imamo argumentirano stališče, ga je treba v predpise vključiti ter nam v celoti omogočiti enakovreden položaj in večjo vključenost v družbo. Vztrajamo na tem, da nam prisluhnejo,« je zagotovila mag. **Mateja Toman**, predsednica Društva distrofikov Slovenije.

Darja Capuder Vrečar, predsednica upravnega odbora Društva Svetloba, društva obolelih za redkimi boleznimi oči na genetski osnovi, je predstavila vlogo društva pri spremembah zakonodaje, ki določenih redkih bolezni ni pravilno pokrivala. Poudarila je, da bi številni oboleli za redkimi boleznimi oči lahko še dolgo po diagnozi delali, a so jih zaradi nerazumevanja bolezni (pre)zgodaj upokojevali. Še vedno pa se spoprijemajo s številnimi pomanjkljivostmi in neuskladenostjo – slepi in slabovidni otroci na primer šolske učbenike dobijo veliko pozneje kot njihovi vrstniki.



DAN REDKIH BOLEZNI

Dobra novica je ureditev novih prostorov Nacionalnega centra za celovito rehabilitacijo slepih in slabovidnih na Očesni kliniki v Ljubljani, ki so ga predstavili na matineji. »V našem centru delujemo interdisciplinarno in prinašamo številne nove vsebine. Taka obravnava je unikum v širšem evropskem prostoru, želimo pa si še razširiti naš tim. Celovita rehabilitacija je zdravstvena pravica, do katere so upravičeni vsi, ki po medicinski definiciji spadajo med slepe ali slabovidne ljudi,« je povedala oftalmologinja izr. prof. dr. **Nataša Vidovič Valentinčič**, vodja centra.

Ob tem predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije Jože Faganel dodaja, da »gre za primer, ki je dejavno ukinil mit, da v okviru UKC Ljubljana kompleksna organizacija centra za zdravljenje in rehabilitacijo »pravnoformalno« ni dopustna. Zgledu Očesne klinike bo treba slediti tudi za druge redke bolezni.«

Ob bok posvetu je predsednik Združenja za redke bolezni Jože Faganel še poudaril ureditev zdravljenja na domu z zdravili za bolnišnično zdravljenje ali samozdravljenje z infuzijami, kar je po njegovem mnenju potrebno urediti s podzakonskim aktom. »Tega bo treba ministrstvu za zdravje predložiti kar kot osnutek, ki ga pripravijo pravniki med bolniki z redko boleznijo, in ga sprejeti zgolj s podpisom ministra. Zgledov tovrstnega načina urejanja celo v samoupravni preteklosti in po osamosvojitvi je dovolj. Tega, kar se je zgodilo ob epidemiji covid-19, ko so bolniki z redko boleznijo zaradi pravniške togosti izpadli iz sistema zdravljenja na domu ali celo ambulantnega zdravljenja, si v sodobni družbi ne moremo več privoščiti (zadeva prepoved JAZPM 2021). Ne gre pozabiti, da ima ZZS izjemen posluš za draga zdravila za redke bolezni. To je zavarovalnica s 130-letnim izročilom zdravstvenega varstva delavcev na osnovi solidarnosti zdravih za bolne, ki pač ni bil izum socializma, ampak je živel dejavno že pred 2. svetovno vojno. Tedaj se je imenoval bolniška blagajna,« je dejal Faganel.

1. Uradni datum svetovnega dneva redkih bolezni je 29. februar, najbolj redek dan v koledarju. V letih, ki niso prestopna, ga obeležujemo 28. februarja.
2. Redke bolezni [splet]. Na voljo na: <https://www.redkebolezni.si/> Dostopano: januar 2023.
3. Rare diseases – by the numbers. [splet]. Na voljo na: <https://www.rarediseaseday.org/what-is-a-rare-disease/> Dostopano: januar 2023.



KONTAKT

Vanja Badovinac
T 051 652 344
E info@aetas.si

Organizacijsko in tehnično izvedbo dogodka so omogočili:

