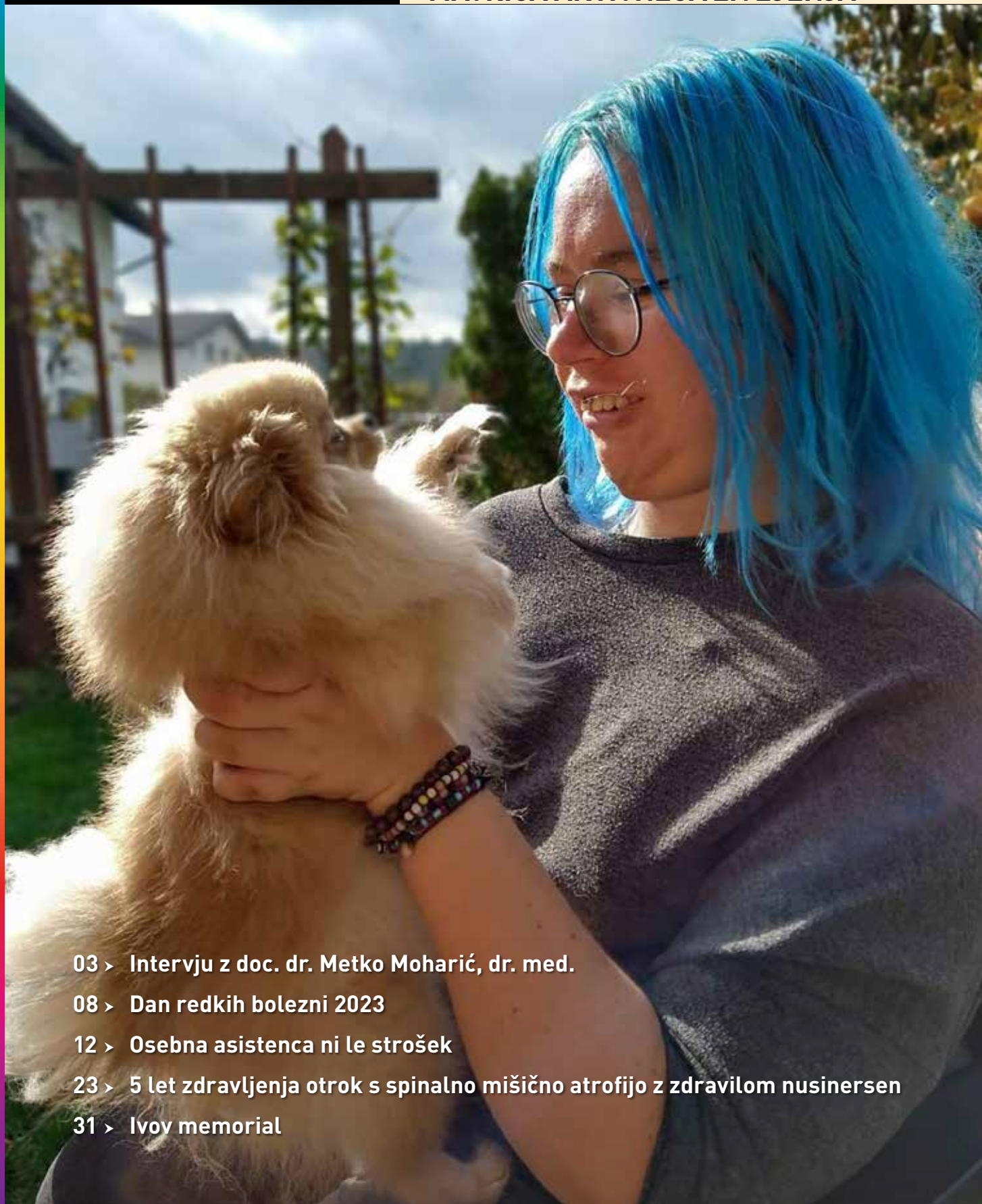


maž

MAREC 2023 • ŠT. 40

MAVRICA AKTIVNEGA ŽIVLJENJA



03 > Intervju z doc. dr. Metko Moharić, dr. med.

08 > Dan redkih bolezni 2023

12 > Osebna asistenca ni le strošek

23 > 5 let zdravljenja otrok s spinalno mišično atrofijo z zdravilom nusinersen

31 > Ivov memorial

MAVRIČNI UTRINKI



Niko in Blaž, prijatelja,
včasih tudi šahovska nasprotnika



Društveni sodelavo na
delovnem sestanku



Delovna akcija staršev pred sezono skupinske
obmorske obnovitvene rehabilitacije



Tadej Korošec s prijateljema
Dragico Kokol in Ivom Jakovljevičem



Prijatelja Blaž Novak in Gašper
Krvina v mladih letih



Obisk distrofikov iz Banje Luke

Poldrugo desetletje po ratifikaciji Konvencije o pravicah invalidov



Konvencija o pravicah invalidov in Izbirni protokol h Konvenciji o pravicah invalidov sta bila sprejeta na 61. zasedanju Generalne skupščine Združenih narodov 13. decembra 2006. To seveda ni bil prvi mednarodni dokument, ki je naslovil položaj in pravice invalidov, a se od prej sprejetih dokumentov pomembno razlikuje. Dotedanje različne resolucije, pozivi in tudi Standardna pravila OZN za izenačevanje možnosti invalidov so bili namreč le priporočila. Mednarodna Konvencija o pravicah invalidov pa je za države podpisnice zavezujoč pravni akt. Slovenija je bila med prvimi državami, ki so pristopile k podpisu Konvencije, v naš nacionalni pravni red pa je bila prenesena z ratifikacijo v Državnem zboru aprila 2008. Seveda smo se takrat zavedali, da Konvencija, kljub temu, da jo država mora upoštevati, ne bo čez noč odpravila neenakopravnega položaja invalidov v družbi. Želeli pa smo si, da bo uresničevanje temeljnih pravic pospešila.

In kje smo petnajst let kasneje? Ugotovimo lahko, da se je položaj invalidov v tem času na splošno izboljšal, a vrzel med zapisanimi in dejansko zagotovljenimi pravicami je še vedno velika. Ovire v grajenem okolju nam še vedno otežujejo ali onemogočajo vstop v številne zgradbe in prostore ter nam s tem omejujejo dostop do različnih storitev in dobrin, ki so pomembne za enakopravno vključevanje v vsakdanje aktivnosti posameznika. Tako denimo še vedno niso vsem zagotovljene enake možnosti v izobraževanju, ki je bistveno izhodišče za uspešno vključevanje v družbo in na trg dela v nadaljnjem življenju posameznika. Prav tako je z izjemo območja nekaterih večjih mest uporaba javnega avtobusnega prevoza nemogoč podvig za vse težje gibalne invalide, čeprav je rok za zagotovitev vsem dostopnega cestnega potniškega prometa, ki si ga je država postavila sama, že minil. Najrazličnejše ovire, s katerimi se spoprijemamo vsakodnevno v svojem okolju, se posledično odražajo tudi na drugih področjih, kot so: možnost zaposlitve in zagotavljanje lastne ekonomske varnosti, reševanje stanovanjskega vprašanja, osebna mobilnost, aktivno vključevanje v športne, kulturne – umetniške, družbene in različne druge interesne dejavnosti. Zaradi nekonsistentnega sistema dolgotrajne oskrbe se s hudimi stiskami soočajo številni posamezniki in njihovi svojci. Prav tako je med invalidi še vedno pogostejša prisotna revščina in socialna izključenost. Skratka, kljub postopnemu napredku v družbi smo marsikje še daleč od ciljev, zapisanih v Konvenciji.

Med sistemskimi rešitvami, ki so bile v teh letih vzpostavljene in so pomenile velik korak k omogočanju neodvisnega življenja invalidov, je zagotovo Zakon o osebni asistenci. A se po štirih letih od njegove uveljavitve že pojavlja vprašanje njegove ekonomske vzdržnosti, kot izpostavljajo na Ministrstvu za delo, družino, socialne zadeve in enake možnosti. Žal so v ospredju le negativne finančne posledice za določeno proračunsko postavko. Zapostavljeni pa so številni pozitivni učinki, ki jih pravilno izvajanje osebne asistencije prinaša ne le posameznikom, ampak celotni družbi.

Kot te dni večkrat slišimo v medijih, je pred nami obdobje reform na praktično vseh ključnih področjih, od zdravstva, šolstva, pokojnin, davkov, do oblikovanja sistema dolgotrajne oskrbe. Zelo pozorno bomo spremljali predlagane spremembe zakonodaje in si v sodelovanju z drugimi reprezentativnimi invalidskimi organizacijami prizadevali, da pravice invalidov pri tem ne bodo spregledane. Zavedamo se namreč, da tudi že pridobljene pravice niso samoumevne in zagotovljene, ampak se je zanje pogosto potrebno še vedno boriti. Naš cilj pa seveda ni le ohranitev obstoječega položaja, ampak tudi njegova nadgradnja. V ta namen bomo s predlogi in pobudami, naslovljenimi na pristojne državne institucije, sodelovali pri oblikovanju rešitev, s katerimi bi lahko v prihodnje premostili razkorak med zapisanimi in uresničnimi pravicami, kot to pritiče sodobni družbi 21. stoletja.

Vseeno pa tudi v teh modernih časih ne gre pozabiti na tradicijo, običaje in pristen stik z naravo. Zato vam želim lepe velikonočne praznike! Izkoristite priložnost za druženje z bližnjimi, za sladkanje s prazničnimi dobrotami in za občudovanje prebujajoče se pomladi.

M. Toman

mag. Mateja Toman

Predsednica Društva distrofikov Slovenije

KAZALO

UVODNIK

Poldrugo desetletje po ratifikaciji Konvencije o pravicah invalidov 1

V OSPREDJU

Intervju z doc. dr. Metko Moharič, dr. med.: Ne ustavim se pri prvi oviri 3

MAŽEV VRTINEC

Dan redkih bolezni 2023 8

Osebna asistenca ni le strošek 12

Srečali smo se oboleli s HMSN 14

Distrofiki v medijih 15

Mednarodna konferenca o živčno mišičnih obolenjih 2022 16

Projekt Digitalno okno v svet MD 17

Društvene novice 18

BARVITOST BIROGRAFIKE BORI

Spremembe so stalnice sodobnega življenja in dela 20

OAZA RESORT DVA TOPOLA

Obnova glavnega objekta v polnem teku 22

ZDRAVJE

5 let zdravljenja otrok s spinalno mišično atrofijo z zdravilom nusinersen 23

Nadomestna in dopolnilna komunikacija pri odraslih 25

ZAKONODAJA

Varstvo osebnih podatkov o zdravstvenem stanju 27

ŠPORT

Priznanje športu distrofikov 30

Ivov memorial 31

Z bocciu na svetovno prvenstvo v Brazilijo 32

Sezona pohodov GOGO 2023 pred vrati 33

Mladi športnik se predstavi 34

MLADI MAŽI

Pustolovščine SaMozAvestne Ade 35

KULTURA

Narodni muzej na obisku 36

BRALNI KOTIČEK

Kajuhovo leto 37

V SLOVO

..... 38

IZ ŽIVLJENJA

Življenje s Charcot-Marie-Tooth obolenjem 39

Ideja za izlet 40



REPUBLIKA SLOVENIJA
MINISTRSTVO ZA DELO, DRUŽINO,
SOCIALNE ZADEVE IN ENAKE MOŽNOSTI

Fundacija invalidskih in humanitarnih organizacij v RS (FIHO) ter Ministrstvo za delo, družino, socialne in enake možnosti (MDDSZEM) podpirata in sofinancirata izvajanje posebnih socialnih programov Društva distrofikov Slovenije.



Revija

Društva distrofikov Slovenije

Izdajatelj:

Društvo distrofikov Slovenije,
Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Uredništvo:

mag. Mateja Toman,
odgovorna urednica

Andreja Šuštar, glavna urednica

Uredniški svet:

Miloš Kogej, Katarina Urh,
Tea Černigoj Pušnjak,
Urša Tonejec, Tamara Horvat
Madjar, Tadej Korošec,
Vesna Susič Palmisano

Oblikovanje,

grafična priprava, tisk:

Birografika BORI d.o.o.,
Linhartova 1, 1000 Ljubljana

Pregled besedil:

Miloš Kogej

Fotografije:

Arhiv društva

Naslov uredništva:

Društvo distrofikov Slovenije,
Linhartova 1, 1000 Ljubljana
Tel.: 01 47 20 500
Fax.: 01 43 28 142

Transakcijski račun:

SI56 0313 4100 0000 534

Revija praviloma izhaja trikrat
letno. Namenjena je vsem, ki
jih zanima delovanje društva
in življenje distrofikov.

Revija je brezplačna in v javnem
interesu, zaradi česar na podlagi
11. točke 42. člena Zakona o davku
na dodano vrednost (ZDDV-1) ni
zavezana k plačilu DDV.

ISSN 2232-5611

MAŽ je vpisan v razvid medijev,
ki ga vodi Ministrstvo za kulturo RS.

Naklada: 1600 izvodov

Fotografija z naslovnice:

Kajetana Grebenc s psičko Bruno
(osebni arhiv)



BZ 004/2015



MIX
Papir iz
odgovornih virov
FSC® C123445

Ne ustavim se pri prvi oviri

Doc. dr. Metki Moharić je bila postati zdravnica otroška želja. Zaposlena je kot zdravnica specialistka fizikalne in rehabilitacijske medicine na Univerzitetnem rehabilitacijskem inštitutu Republike Slovenije Soča (URI Soča). Od leta 2020 to našo največjo rehabilitacijsko ustanovo v Sloveniji vodi kot strokovna direktorica. Strokovno se ukvarja z diagnostiko, s področjem fizikalne in rehabilitacijske medicine (FRM) ter s področjem podporne tehnologije, kjer dela z bolniki z živčno-mišičnimi obolenji. Doc. dr. Moharićeva je tudi visokošolska učiteljica za predmet Fizikalna in rehabilitacijska medicina in predstojnica Katedre za fizikalno in rehabilitacijsko medicino na Medicinski fakulteti Univerze v Ljubljani. Posveča se tudi znanstveno raziskovalnemu delu in je članica več strokovnih združenj. Mnogi naši člani doc. dr. Moharićevo poznate iz Doma dva topola, kjer opravlja preglede udeležencev obmorske obnovitvene rehabilitacije. V zares natrpanem urniku je našla čas tudi za nas in odgovorila na nekaj vprašanj.

Doc. dr. Moharić, svojo poklicno pot ste posvetili medicini. V otroštvu in mladosti so naše poklicne želje zelo raznolike in tudi hitro se spreminjajo. Ste bili vedno prepričani, da boste zdravnica?

V domačem okolju v Slovenskih goricah sem izstopala že v osnovni šoli. V prvem razredu sem polovico šolskega leta hodila v prvi razred, drugo polovico leta pa v drugi razred. Ne vem, če je bil pred mano kdo, ki je preskočil razred. Nekako se je v fazi poklicnega

usmerjanja vedelo, da bom šla na srednjo naravoslovno in matematično šolo in potem naprej na medicino. Ko smo v tretjem letniku reševali teste za lažjo izbiro poklica, so rezultati jasno pokazali, da me 90-odstotno zanima medicina. Spomnim se, da sem v osnovni šoli šla na informativni dan le na II. gimnazijo Maribor, naravoslovno matematično smer. Po končani srednji šoli sem se vpisala na medicino, sicer sem kot rezervo vpisala še veterino in arheologijo, vendar sem kasneje šla opravljat sprejemne izpite le na medicino. Nisem razmišljala o ničemer drugem.



Med delom v testirnici

Ste specialistka fizikalne in rehabilitacijske medicine. Kako se je začela vaša karierna pot in kako ste prišli v stik z našim društvom?

Na fakulteti so nam govorili, da imamo medicinci premalo stika z ljudmi, saj smo šele v tretjem letniku imeli pri predmetu propedeutika delo s pacienti. Zato je v drugem letniku v meni dozorela želja, da bi šla študirat še na zdravstveno fakulteto. Tako sem se v tretjem letniku medicine vzporedno vpisala na fizioterapijo in se pravzaprav po zaslugi tega študija prvič srečala z Društvom distrofikov Slovenije. V okviru študija fizioterapije sem namreč morala opraviti dvotedensko klinično

prakso, ki sem jo poleti leta 1997 opravljala v okviru programa Obmorske obnovitvene rehabilitacije v Domu dva topola v Izoli. Takrat je za ta program na društvu skrbela gospa Metoda Gorjan, tako da je bila pravzaprav ona moj prvi stik z društvom.

Kar se specializacije tiče, pa je zgodba naslednja. Študij fizioterapije sem seveda dokončala in pridobljena znanja so nato vplivala na izbiro specializacije. Imela sem tudi nekaj sreče. Prof. Marinček, ki je bil takrat strokovni direktor URI Soča in tudi predstojnik Katedre za fizikalno in rehabilitacijsko medicino na Medicinski fakulteti, je ta znanja prepoznal in so me najprej vključili kot mlado raziskovalko in kasneje, ko so bile razpisane specializacije, omogočili tudi specializacijo. Druga zadeva, ki je precej vplivala na mojo poklicno pot, pa je bila ta, da ko sem zaključevala specializacijo, je iz URI Soče odhajal asist. mag. Aleš Pražnikar. V ambulantni za živčno-mišična obolenja (v nadaljevanju ŽMO) je nastala vrzel in ponudili so mi delo v njej. Ponujeno sem zagrabila in se tako čisto spontano, tudi ob podpori prof. Zupana, podala na področje obravnav ŽMO. Leta 2008 sem zaključila specializacijo in naslednje leto pričela z opravljanjem zdravniških pregledov v okviru programa obmorske obnovitvene rehabilitacije v Domu dva topola v Izoli, ki jih opravljam še danes.

URI Soča je osrednji slovenski javni zavod, ki pokriva področje fizikalne in rehabilitacijske medicine. Za kakšno zdravstveno stroko gre?

Naš zdravstveni sistem je organiziran na primarni, sekundarni in terciarni ravni. URI Soča predstavlja terciarno raven, kar pomeni, da obravnavamo najzahtevnejše primere, ukrepamo takrat, ko se zgodi sprememba na področju funkcioniranja in se trudimo, da funkcioniranje spravimo nazaj na nivo pred spremembo. Poleg tega je naša naloga tudi opremljanje z zahtevnejšimi pripomočki, kjer mora biti obravnavna timska, ter iskanje in preizkušanje novih metod ter tehnik strokovnega dela in njihovo vpeljevanje na nižje ravni obravnav. In tu se srečujemo z velikimi težavami, ker je rehabilitacijska mreža slabo organizirana. To pomeni, da nekdo, ki potrebuje rehabilitacijsko obravnavo za vzdrževanje stanja, bi to obravnavo lahko imel v domačem okolju in ne bi bilo potrebno, da prihaja na URI Soča.

Rehabilitacijska medicina se precej razlikuje od drugih zdravstvenih strok. V našo obravnavo se vključujejo strokovnjaki različnih zdravstvenih strok. Za nas je timsko delo že od nekdaj način obravnave, kar poskuša sedaj kot primer dobre prakse prevzeti npr. družinska medicina. Ves čas poudarjamo, da so člani tima enakovredni,

vodja tima je sicer običajno zdravnik, če pa v obravnavanem primeru izstopa kako drugo področje, pa ni razloga, da ne bi strokovnjak tega področja prevzel oziroma vodil timsko obravnavo. Člani tima so delovni terapevti, pri predpisovanju električnih vozičkov tehniki oziroma inženirji ortotike in protetike, pri pripomočkih za nadomestno komunikacijo elektro inženirji in logopedi, pri električnih invalidskih vozičkih, ki se postavljajo v stoji, tudi fizioterapevti.

S kakšnimi strokovnimi izzivi se srečujete na URI Soča na področju rehabilitacijske medicine? Navsezadnje je to področje, ki se dotika tudi obravnav ŽMO.

Zadnjih petnajst let obravnavam na področju rehabilitacijske medicine temelji na biopsihosocialnem modelu, ki je ciljno umerjen. Želim si, da bi razvoj rehabilitacijske obravnave pacientov v prihodnjih letih vzpostavil mrežo, kjer bo lahko posameznik dobil rehabilitacijsko storitev v svojem domačem okolju. Na razvoj področja pa vplivajo, in bodo vplivali, tudi izzivi, s katerimi se trenutno srečuje slovensko zdravstvo, to so dolge čakalne vrste in pomanjkanje kadrov. V ambulantni za zahtevnejše invalidske vozičke dela pet zdravnikov fizikalne in rehabilitacijske medicine, jaz imam dodatno ambulantno ob sredah popoldan, a je kljub temu



S timom na sejmu v Duesseldorfu

trenutno čakalna doba za pregled štiri mesece in pol, za prevzem pripomočka pa skoraj en mesec. V lanskem letu smo predpisali 1.517 vozičkov. Da bi se čakalna doba skrajšala, bi morali imeti dodatne ambulante, a za to smo prostorsko, predvsem pa kadrovsko omejeni. Zdravnikov FRM ni dovolj, borba je že za specializante. Ko sem se jaz vpisala na specializacijo, nas je bilo deset, danes jih je skoraj štirideset, pa še vedno ne dohajamo potreb. URI Soča pa je tudi prostorsko na maksimumu. V prostorih, kjer so včasih delali po trije terapevti, jih danes dela po sedem.

Življenjska doba prebivalstva se podaljšuje, prebivalstvo se stara, oskrba se izboljšuje, izredno je v porastu sindrom kronične bolečine, tako da se potrebe ne bodo zmanjševale. Kako se bodo odločevalci spoprijeli s temi izzivi, ne vem.

Pri svojem delu se v ambulanti srečujete z različnimi vrstami invalidov. Če se sedaj osredotočimo na ŽMO – distrofike, pri katerih je tako zdravstvena kot socialna obravnava zelo kompleksna, nas zanima, kaj bi bila po vašem mnenju optimalna obravnava distrofikov?

O optimalni zdravstveni obravnavi težko govorim, saj morajo biti zanj izpolnjeni pogoji na sistemski ravni. Če to pustim ob strani, naj bi bila optimalna obravnava taka, da bi bili distrofiki vodeni v domačem okolju. Pri tem vidim pomembno vlogo osebnega zdravnika, ki bi enkrat letno opravil kontrolni pregled in sam presodil, ali je prišlo do sprememb v stanju in ali je potrebna napotitev k specialistom oziroma na URI Soča. Na primer, ko prepoznam, da nekdo potrebuje prehranske dodatke, izdam prvi recept in prosim osebnega zdravnika, da jih predpisuje naprej. Čez tri mesece je potrebno preveriti stanje in sprašujem se, ali je smiselno, da kontrolo opravi terciarna ustanova?

Nadaljnji izziv v obravnavi ŽMO predstavljajo tisti oboleli, ki nimajo indikacij za vključitev v program obnovitvene rehabilitacije (OR). Kaj ponuditi tem ljudem, ki jih zanima, kaj lahko sami naredijo, da se stanje ne poslabša? Tudi v takih primerih bi bila idealna obravnava v domačem okolju. Na optimalno



Pred dvorcem Godollo

obravnavo vplivajo tudi čakalne dobe in možnosti zdravljenja nekaterih ŽMO. Pri starejših obolelih s SMA se rehabilitacijska obravnava ne bo veliko spremenila, programi bodo potekali naprej. Drugače pa bo za dojenčke, ki jim bodo s presejalnimi testi ugotovili obolenje. Za njih bo pomembno, da čim prej dobijo zdravilo, da se okvare ne razvijejo. Tudi tukaj vidim smiselnost vodenja v domačem okolju.

Realnost je žal taka, da je na lokalnem nivoju zelo izrazito pomanjkanje specialistov fizikalne in rehabilitacijske medicine, zato primanjkuje tovrstnih obravnav, ki bi prispevale k sistematičnemu in kontinuiranemu spremljanju stanj. Pred upravljalci našega zdravstvenega sistema je kar veliko izzivov. Sem optimistka in upam, da bo sistem v nekem doglednem času te potrebe prepoznal in da se bomo lahko čim bolj približali optimalni obravnavi.

Ste neposredna in glavna mentorica specialistom fizikalne in rehabilitacijske medicine. Ali je med mladimi specializanti kdo, ki ga zanima področje obravnav ŽMO?

Trenutno imamo na URI Soča več specializantov, zaenkrat še nobenega nismo usmerili v to področje. Najbrž ste opazili, da pridejo skupaj z menoj v Izolo, da pridobijo tudi te izkušnje, saj se zelo zavedam, da moramo začeti vključevati mlade specialiste. Delo

z ŽMB je zelo specifično in ga težko opravlja začetnik, ki rabi vsaj 4 do 5 let, da se usposobi za samostojno delo.

V okviru našega programa skupinske obnovitvene rehabilitacije za distrofike, ki poteka v Domu dva topola v Izoli, po dogovoru z organizatorjem Društvom distrofikov Slovenije že od leta 2009 izvajate specialistične preglede za naše rehabilitante (distrofike). Kako ocenjujete ta zdravstveni program?

Program obnovitvene rehabilitacije je zanimiv in predstavlja za marsikoga edino možnost obravnave, ki jo dobi na leto ali na dve leti. Pomembna je izkušnja spoznavanja z ljudmi, ki imajo podobne težave, podobne izkušnje. Do neke mere program pokriva tudi to celostnost. Nekateri ta program jemljejo kot sprostitev, počitnice, čeprav gre za zdravstveni program in je nujna določena mera zavzetosti. Zavedam pa se, da ne morem od rehabilitantov v Izoli pričakovati enako kot na Inštitutu, da se stoodstotno posvetijo rehabilitaciji. Program podpiram. Zavedati pa se moramo tudi omejitev. Triažna komisija se odloča med 800 – 900 obolelimi, prostih mest je za 460 upravičencev. Marsikdo pride na vrsto na dve leti ali še redkeje, verjetno tudi kdo izpade, v ambulantno prihajajo novi oboleli.

Program obnovitvene rehabilitacije je trenutno edini program, ki je usmerjen na vzdrževanje stanja ŽMO. Pregled, ki se opravi v času OR, zdravniki izkoristimo za to, da vsaj pri teh obolelih, ki so vključeni v program, enkrat na leto preverimo stanje in osebnemu zdravniku svetujemo, na katere dodatne preiskave naj obolelega napoti.

Razvoj medicinsko-tehničnih pripomočkov v zadnjih 20 letih je izredno napredoval. Distrofiki lahko večino pripomočkov pridobijo iz obveznega zdravstvenega zavarovanja. Kako ocenjujete pri distrofikih, kateri pripomoček je za njih najustrežnejši oziroma kako poteka samo predpisovanje pripomočkov?

Kadar iz poslane napotnice namen obravnave distrofika ni jasen, obolelega najprej povabim v Ambulanto za

ŽMO, da se stvari razjasnijo in pridobimo ustrezne informacije za načrtovanje nadaljnjih obravnav. Če gre za pridobitev pripomočka, postopek poteka v Ambulanti za medicinsko tehnične pripomočke (MTP), kjer zdravnik najprej ugotovi, katera kategorija pripomočka glede na zdravstveno stanje je za obolenega primerna. Nato pa obravnavo prevzame tim, ki s svojimi metodami določi, kakšne lastnosti naj ima pripomoček, ki ga oboleli potrebuje. Vsi strokovnjaki, ki sodelujejo v rehabilitacijskem timu, imajo izdelane svoje metode, ocenjevalne lestvice, s katerimi določajo cilje in nato iščejo ustrezne rešitve.

Kadar gre za pridobitev invalidskega vozička, postopek poteka v Ambulanti za zahtevnejše invalidske vozičke (prej Ambulanta za zahtevnejše medicinske pripomočke), ker gre predvsem za predpisovanje invalidskih vozičkov in sedežnih blazin.

Ko pa gre za oskrbo z različnimi pripomočki in tehnološkimi rešitvami, ki so obolelim v pomoč pri samostojnem in varnem življenju v domačem okolju, pa obravnave potekajo v Domu IRIS, ki se je preimenoval v Ambulanto za podporno tehnologijo, kjer deluje tudi Ambulanta za nadomestno komunikacijo.

Kot sem že omenila, so obravnave timske in vsak član tima s svojimi metodami ugotovi, kaj posameznik zmore, kako funkcionira, kakšne so želje, kako bi funkcioniral z novim pripomočkom ... Področje medicinsko tehničnih pripomočkov je v zadnjih letih zelo napredovalo. Uredba o medicinskih pripomočkih (EU) 2017/745 (MDR) je glavni predpis, ki regulira področje medicinskih pripomočkov in jasno določa, kako poteka proizvodnja, aplikacija in servis pripomočka. Ljudje pogosto prihajajo k nam z željami, da bi pripomoček, ki so ga našli na spletu, pridobili prek zavarovalnice, ampak to tako ne gre. S strani posameznika je pomembno, da zna povedati, v kakšnem okolju



Z družino na Tower Bridgu v Londonu

živi, kakšne so njegove potrebe, kaj si želi in da so te stvari realno postavljene. Naš namen je, da posameznik dobi pripomoček, ki ga bo uporabljal in mu bo koristil. Težko je nekomu predpisati modul za upravljanje okolja na komandi vozička, če njegovo bivalno okolje ni temu prirejeno.

Distrofiki smo z MTP kar dobro opremljeni, nas pa člani kar pogosto sprašujejo, kdaj bodo stropna dvigala pravica iz obveznega zdravstvenega zavarovanja. Kakšno je vaše mnenje, se lahko nadajamo spremembe v bližnji prihodnosti?

Seveda na URI Soča spremljamo novice na področju MTP in pripravljamo predloge ZZS, vendar 64. člen Pravil OZZ določa, da zagotavljajo le pripomočke za področje medicinske rehabilitacije in nege. Na primer za električne invalidske vozičke, ki se postavljajo v stojo, smo izdelali strokovne kriterije za predpisovanje (že predhodno redno postavljanje z navadno stojko, flektorne kontrakture v kolkih in kolenih pod 30°, dober položaj gležnja) in kdor ustreza tem merilom, lahko tak električni invalidski voziček pridobi iz

obveznega zdravstvenega zavarovanja. Drugačna pa je situacija pri električnih stropnih dvigalih in dvižnih toaletnih školjkah. Z določenim pripomočkom (sobno dvigalo, toaletni stol) dosežemo neko osnovno funkcioniranje, s tehnološko bolj izpopolnjenim pripomočkom pa bi lažje funkcionirali, a zavarovalnica to smatra kot boljšo kakovost življenja in ne več kot medicinsko rehabilitacijo. Bojim se, da stropna dvigala še ne bodo tako hitro pravica iz OZZ, saj bi morali za to spremeniti Pravila OZZ. Izgleda, da zavarovalnica nima tega namena, saj so Ministrstvu za delo, družino, socialne zadeve in enake možnosti predlagali, da bi pripomočke, ki vplivajo na boljšo kakovost življenja, vključili v Zakon o izenačevanju možnosti invalidov.

Nekaj prostora za predpisovanje stropnih dvigal nam daje 259. člen Pravil OZZ, ki pa zahteva posebno opredelitev, zakaj je ta primer izjemen v primerjavi z drugimi, ki funkcionirajo na enak način.

Roboti, informacijska in druga tehnologija pridobivajo pomen tudi v rehabilitacijski medicini? Za katere vrste pacientov oziroma na katerih področjih se ti pristopi uporabljajo?

Pri obolelih z ALS se sodobna tehnologija uporablja pri nadomestni komunikaciji, ki omogoča funkcijo sporazumevanja. Pri uporabi robotov (Lokomat in ročni robot) v terapevtske namene raziskave kažejo, da ne dajejo toliko boljših rezultatov kar se funkcioniranja tiče, omogočajo pa, da so cilji obravnave hitreje doseženi. Zdaj je že jasno, da robotika brez konvencionalne terapije nima smisla. Še en segment uporabe robotike pa je uporaba pri lažjem izvajanju dnevnih aktivnosti, kjer bo odigrala veliko vlogo tudi cena. S tem v zvezi pa se pojavlja tudi nekaj etičnih dilem in vprašanje pristnega človeškega stika.

V nadaljevanju revije je predstavljen članek o nadomestni in dopolnitni komunikaciji (NDK) pri odraslih. Pripomočke za NDK uporabljajo med distrofiki predvsem oboleli z ALS. Kaj je vodilo k oblikovanju programa za NDK oziroma Tima za NDK?

V našem Inštitutu so se s tem področjem najprej začeli ukvarjati na otroškem oddelku, pri otrocih s cerebralno paralizo. Področje NDK je bilo precej neurejeno, saj so nekateri pripomoček dobivali, drugi ne; pri otrocih se lahko zgodi tudi preskok, trajnostna doba pripomočka pa je bila 4 leta. Pripomočki za NDK so postajali vse bolj sofisticirani, lahko so jih začele uporabljati tudi osebe s kognitivnimi okvarami, hkrati pa je v letih 2013 – 2014 močno porasla obravnava obolelih z ALS. Pri tem obolenju imajo težave v sporazumevanju oboleli z motnjami požiranja; spomnim pa se gospoda, ki je lahko govoril, a je imel nefunkcionalne roke in si je želel uporabljati telefon ter pošiljati e-pošto. Vedeli smo, da bi mu komunikator z upravljanjem z očmi to omogočil, pripomoček smo mu predpisali, a ga je zavarovalnica zavrnila. Pojasnili so, da do pripomočka ni upravičen, ker se lahko sporazumeva.

Navedeno nas je spodbudilo, da smo pripravili spremembe meril, ki so bile sicer sprejete oktobra 2019, a še niso polno začele. Določeno je bilo dveletno prehodno obdobje, da se je

pripravil portfelj pripomočkov za izposojanje in pričakuje se, da bo letos aprila ta sistem zaživel.

Pri uvajanju programa NDK se soočamo z dvema težavama. Prva je pomanjkanje logopedov, druga pa je zagotavljanje ustrezne tehnične podpore. Ker komunikatorje izposojamo, smo dolžni poskrbeti za vsaj 12-urno tehnično podporo, kamor lahko uporabnik pokliče v primeru težav. Komunikatorji so neke vrste računalnik in kot zanimivost naj povem, da imamo med uporabniki komunikatorja dva računalničarja, ki s komunikatorjem upravljata svoj službeni računalnik in tako lahko še vedno opravljata svoje službene obveznosti.

Delujete na številnih področjih, kako se spoprijemate s stresom? Kako poskrbite zase, imate sploh kaj prostega časa?

Prostega časa je vedno manj. Torki in četrtki so rezervirani za telovadbo in v toplejšem delu leta hodim v službo s kolesom. To sta dve aktivnosti, ki poskrbita, da se vsaj malo razgibam in od katerih ne odstopam. Ne tečem, v bistvu teka ne maram že iz otroštva, sem pa v osnovni šoli rada igrala košarko in v srednji odbojko. Zdaj mi je bolj ljubo pohodništvo. Zadnjih osem let grem vsako leto na pohod Pot spominov in tovarštva (PST – 32,5 km), če ne ravno na dan pohoda, pa kako drugo soboto. Za vikende grem pogosto na Šmarno goro ali pa »obdelam« del PST. Rada pa preberem tudi kakšno dobro knjigo.

Če se dotakneva malo vašega zasebnega življenja – kdo vas je pri vašem poklicnem delu najbolj podpiral in vam stal ob strani?

Veliko podporo sem čutila že v moji primarni družini. Moj oče je bil pedagog in včasih so me v kakšno zadevo tudi vrgli. V petem razredu so me poslali še v glasbeno šolo. Malo sem se čudila, ker sem imela že kar nekaj obveznosti, pa sem potem v petih letih naredila sedem razredov. Do petega letnika študija sem tudi uspela tekmovalno igrati šah.

Moža sem spoznala v petem letniku fakultete, ustvarila sva si družino in smo drug drugemu opora. Skupaj gremo poleti na morje in na izlet v katero od evropskih mest. Sin končuje srednjo šolo in je lani že napovedal, da ne bo več potoval z nami, hči pa je študentka in očitno smo jo okužili in gre rada zraven. Tako da je družina tista, ki mi polni baterije.

Bi z našimi bralci podelili kakšno misel ali življenjski nasvet?

Najpomembneje v življenju so cilji in če se le da, od njih ne odstopati. Če si nekaj zadamo, se je zato potrebno potruditi in se ne ustaviti na prvi oviri. To so moja življenjska vodila in tudi otroka poskušam vzgajati v tem.

Spoštovana doc. dr. Moharićeva, za pogovor se vam iskreno zahvaljujem.

■ Iztok Mrak,
Andreja Šuštar

Zahvala

Tokratna številka MAŽa je malce posebna. Malo zato, ker gre za okroglo, 40. številko, nekoliko pa tudi za to, ker je bila tik pred začetkom priprav za izid pričujoče številke vloga glavne urednice zaupana Andreji Šuštar, strokovni sodelavki društva.

Kot je zvestim bralcem zagotovo poznano, so vse dosedanje izdaje MAŽa, vse od njegovih prvih korakov davnega leta 1999 do konca leta 2022, nastajale pod budnim očesom in peresom mag. Vesne Veingerl, urednice grafičnih gradiv v Birografiki BORI.

Za več kot dve desetletji vztrajnega, strokovnega in ustvarjalnega dela pri razvoju in nastajanju naše društvene revije se Vesni iskreno zahvaljujemo. Njeno življenje, delo in razmišljanja smo lahko поблиže spoznali v intervjuju, objavljenem v 29. številki MAŽa ob dvajseti obletnici izhajanja, zato smo prepričani, da bo Vesna svoje ideje in kreativnost zagotovo še naprej uspešno uresničevala na številnih področjih, ki jo zanimajo.

Predsednica mag. Mateja Toman

Dan redkih bolezni 2023

Združenje za redke bolezni Slovenije že vrsto let opozarja na pomen zgodnjega odkrivanja in obvladovanja redkih bolezni, pa tudi na izzive, s katerimi se srečujejo osebe z redkimi boleznimi in njihovi najbližji. Dan redkih bolezni so letos obeležili z dvema dogodkoma. Pripravili so 2. matinejo na temo Bolniki z redkimi boleznimi imajo pravico do enakovredne obravnave in skupaj z Ministrstvom za zdravje Republike Slovenije že 9. Nacionalno konferenco ob dnevu redkih bolezni.



Vseh redkih bolezni je več kot 6.000. Po podatkih v Sloveniji živi približno 120.000 ljudi z redkimi boleznimi. Redke bolezni so tiste, za katerimi zbolijo pet ali manj ljudi na 10.000 prebivalcev. Nekatere so tako zelo redke, da je v Sloveniji lahko samo en bolnik s posamezno diagnozo.

2. matinejo na temo **Bolniki z redkimi boleznimi imajo pravico do enakovredne obravnave** je spretno moderirala **Vanja Badovinac** iz podjetja Aetas skupaj s predsednikom Združenja za redke bolezni Slovenije **Jožetom Faganelom**. Potekala je hibridno 23. februarja 2023.

Prvi prispevek na matineji je podal zgodovino obravnave redkih bolezni v Sloveniji, ki ga je pripravila **prof. dr. Zvonka Zupanič Slavec**, predstojnica Inštituta za zgodovino medicine na Medicinski fakulteti Univerze v Ljubljani. Najpogostejše so se z obravnavo redkih bolezni srečevali pediatri in izpostavila je nekaj velikih mož slovenskega zdravstva. **Prof. dr.**

Marij Avčin, prvi predstojnik genetskega oddelka na Pediatrični kliniki v Ljubljani, je imel že leta 1959 ambulantno za obravnavo redkih bolezni. Njegov naslednik **prim. Luka Pintar** se je začel ukvarjati s presnovnimi redkimi boleznimi (fenilketonurija) in utrl pot v presejalne teste med letoma 1977 in 1979. Pomembno vlogo imajo tudi endokrinološki oddelki v 60-tih letih in **prof. dr. Leo Matajč**, ki je obravnaval juvenilni diabetes in bil med prvimi, ki je zdravil otroke z nanosomijo – hipofizno pritlikavostjo. "Pediatri in zdravništvo na sploh so imeli vedno posluš za obravnavo redkih bolezni in z lastno empatijo, sočutjem, znanjem in prodornim sodelovanjem prinašali nova znanja in jih v svet tudi dajali," je poudarila prof. dr. Zvonka Zupanič Slavec.

Na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana se z redkimi boleznimi srečujejo že od začetkov obstoja. V začetku so jih lahko obravnavali le simptomatsko, sedaj pa se usmerjajo v zgodnje odkrivanje, v zadnji letih pa so izkusili

tudi zdravljenja nekaterih redkih bolezni. Obravnava otrok je danes multidisciplinarna. Nevrolog **izr. prof. dr. Damjan Osredkar**, predstojnik Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana, je povedal, da otroški nevrologi dobro sodelujejo z zdravniki, ki obravnavajo odrasle, s čimer je olajšan prehod pediatričnih bolnikov na področje odrasle medicine. V nadaljevanju je dr. Osredkar predstavil začetke, ki so pripeljali do ustanovitve Centra za tehnologije genske in celične terapije. Dejal je, da sta se nanj obrnila starša otroka z diagnosticiranim redkim genetskim sindromom CTNNB1, ki povzroča hude nevrološke motnje in za katerega genskega zdravlila še ni bilo. Starša sta bila pripravljena storiti vse, kar je bilo v njuni moči, da bi prišli do zdravlila in ustanovila Fundacijo CTNNB1, Ustanovo za raziskave na področju genske terapije. Skupaj so oblikovali skupino sodelavcev v Sloveniji in po celem svetu ter najprej poskušali razumeti bolezen in njene posledice za bolnike. V tem procesu razumevanja mehanizmov nastanka bolezni in razvoju tehnologij za gensko in celično terapijo so pomembni partnerji prof. dr. Roman Jerala in njegova ekipa s Kemijskega inštituta. V tistem času se je ponudila priložnost prijave evropskega projekta Teaming for Excellence, v katerem se je Kemijski inštitut povezal s prof. Jernejem Uletom z Univerzitetnega kolidža v Londonu (UCL) in z organizacijo UK Gene and Cell Therapy CATAPULT. Na razpisu so bili uspešni in pridobili sredstva za postavitev Centra za tehnologije genske in celične terapije. To bo tudi točka,

kamor se bodo lahko obračali starši otrok z redkimi boleznimi. Prednost tega centra je v koncentraciji znanja in izkušenj, kjer bo mogoč hitrejši prenos znanja. Prehodili so dolgo pot, trenutno imajo že kandidatna zdravila in se z Evropsko agencijo za zdravila že dogovarjajo, kako zdravilo pripeljati do pacientov. V svetu je znanih okoli 400 obolelih z genetskim sindromom CTNNB1. "Pogum in vztrajnost teh staršev sta naredila velik premik v razmišljanju, kaj se danes lahko naredi. Nobenega zagotovila ni, da bo taka pot uspešna, a če ne poskusiš, ne veš. Želimo si, da bomo lahko s tem centrom pomagali čim več bolnikom", je zaključil dr. Osredkar.

O novo nastajajočem Centru za redke bolezni na Pediatrični kliniki je pediater **izr. prof. dr. Urh Grošelj** s Kliničnega oddelka za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana povedal, da je dozorel čas, da se na enem mestu združijo znanje in pretekle izkušnje pri obravnavi redkih bolezni. V preteklem desetletju je bila ustanovljena Nacionalna kontakta točka za redke bolezni, v zaključni fazi je ustanavljanje Nacionalnega registra za redke bolezni, v zadnjih letih se je na Pediatrični kliniki razvil paliativni tim, več oddelkov na Pediatrični kliniki je članov Evropskih referenčnih mrež ERM, ki povezujejo evropske centre za vsako področje redkih bolezni, pod okrilje Centra pa bodo prišli tudi presejalni testi novorojencev, torej zgodnje prepoznavanje redkih bolezni. Presejalno testiranje novorojenčkov je pomembno zato, da se prepreči težek potek redke bolezni in čim prej ponudi ustrezno zdravljenje. S presejalnim testom so leta 1979 začeli ugotavljati motnje v presnovi aminokisline fenilalanina (fenilketonurija), z letom 1985 prirojene motnje v delovanju ščitnice (kongenitalna hipotiroza), leta 2018 so na seznam dodali 17 prirojenih presnovnih motenj. Naslednja širitev je predvidena za letošnje leto, ko na seznam dodajajo spinalno mišično atrofijo, prirojene motnje imunosti, cistično fibrozo in druge. Dr. Grošelj meni, da smo tako prišli do spodobnega programa presejanja novorojenčkov tudi v mednarodnem merilu. V prihodnosti je pričakovati, da se bo

seznam še dopolnjeval, saj se razvijajo nova zdravila in možnosti novih zdravljenj. Določena mera previdnosti pa je vseeno potrebna. Presejalni programi morajo delati več koristi kot škode in se z njimi ne sme po nepotrebnem vznemirjati staršev.

Kako poteka preučevanje vzorcev krvi, ki jih v porodnišnici vzamejo novorojenčkom, je predstavila vodja Kliničnega inštituta za specialno laboratorijsko diagnostiko UKC Ljubljana, **doc. dr. Barbka Repič Lampret**.

Na posvetu je bil predstavljen še en vidik enakovredne obravnave obolelih z redkimi boleznimi, to je dostopnost do zdravnikov in podpornega osebja. V Sloveniji se pogosto očita centraliziranost, vendar na področju obravnave redkih bolezni deluje nekaj regionalno zelo uspešnih in pomembnih centrov. Eden takih je Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec, kjer so leta 1991 odkrili prvega slovenskega bolnika s to redko boleznijo. Predstojnik centra **prim. Bojan Vujkovic**, dr. med. je spregovoril o začetkih obravnave teh bolnikov in začetkih centra, ki je v lanskem letu praznoval 20 let delovanja. Poudaril je, da je pri redkih boleznih po eni strani potreba po koncentraciji znanja in centralizaciji, a po drugi strani to ne pomeni, da si postavljajo meje, ampak se je potrebno povezovati in sodelovati. Izpostavil je še dve pomembni nalogi centra, in sicer v procesu načrtovanja družine in pri poklicnem usmerjanju. Primarij Vujkovic je poudaril, da je pomembna vloga specializiranih centrov v tem, da iščejo tiste stvari, ki so pomembne za posameznikovo kakovost življenja.

Klinični psiholog **asist. dr. David Gosar** s Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana je spregovoril o pomenu ustrezne psihološke podpore pri soočanju z redko boleznijo, ki jo potrebujejo tako oboleli kot njihovi starši oziroma celotna družina, o pomenu ozaveščanja o redkih obolenjih in vlogi društev obolelih. Pri delu se pogosto srečuje s temeljno skrbjo staršev, kaj bo z otrokom, ko zanj ne bodo mogli skrbeti, zato se mu zdi pomembno, da spregovorimo tudi o vključevanje oseb z redkimi boleznimi na trg dela.

O možnostih zaposlovanja distrofikov, kot skupine z redkimi boleznimi, je spregovorila predsednica Društva distrofikov Slovenije **mag. Mateja Toman**. Povedala je, da za distrofike, ki zaradi redkih bolezni zgubljajo fizično moč, razvoj odpira vedno več možnosti zaposlovanja. Vedno več je delovnih mest, ki so odvisna od informacijske tehnologije in zahtevajo intelektualno delo, ustvarjalnost, komunikacijske sposobnosti in vedno manj fizične moči. Je pa še ena specifična živčno-mišičnih bolezni: gre za napredujoče bolezni in se zmožnost za delo v času zaposlitve lahko spremeni. Kako pomembno je področje zaposlovanja za distrofike društvo izkazuje tudi z ustanovitvijo dveh invalidskih podjetij, kjer so dobili zaposlitvene priložnosti številni distrofiki in tudi drugih invalidi. Poudarila je, da ob ustreznih prilagoditvah delovnega mesta in podpornih storitvah (osebna asistenca) distrofiki lahko enakopravno sodelujejo z zdravimi sodelavci. Seveda pa se ob tem soočajo z osveščenostjo delodajalcev in med člani so primeri, ki so dosegli starostno upokojeitev.

Darja Capuder Vrečar, predsednica upravnega odbora Društva Svetloba, društva obolelih za redkimi boleznimi oči na genetski osnovi, je poudarila, da bo polna enakopravnost obolelih v družbi dosežena z informiranjem in ozaveščanjem javnosti ter z ustreznimi izobraževanji obolelih. V lanskem letu so v društvu začeli preučevati t. i. subjektivni vid. Zanima jih, kako vidijo z ostankom vida, kako funkcionirajo z ostankom vida in to je nek nov uvid tudi za strokovnjake, ki jih spremljajo. Predstavljen je bil Nacionalni center za celovito rehabilitacijo slepih in slabovidnih, ki deluje na Očesni kliniki v Ljubljani kot primer dobre prakse celovite rehabilitacije slepih in slabovidnih.

Fokus dela v Združenju za redke bolezni Slovenije počasi prehaja v t. i. pozno diagnostiko, v odkrivanje poti, kako prepoznati tiste redke bolezni, ki jih ni mogoče ugotoviti s presejalnimi programi. Ukvarjajo se tudi s predlaganjem sistemskih rešitev za področje redkih bolezni. Apelirajo na Ministrstvo za zdravje, da pravni sistem prilagodijo specifični sodobne obravnave redkih bolezni. "Redka bolezen je lastnost, s

katero je potrebno živeti ustvarjalno. Bolniki morajo biti odgovorni za svojo bolezen, ne samo zaradi dragih zdravil, ampak tudi zaradi pravilnega zdravljenja. Zato je pomembno, da se oboleni izobražuje o svoji redki bolezni,« je zaključil matinejo prof. Faganel.

9. Nacionalna konferenca ob dnevu redkih bolezni, ki jo je organiziralo Ministrstvo za zdravje v sodelovanju z Združenjem za redke bolezni Slovenije, je potekala virtualno prav na dan redkih bolezni, 28. februarja 2023.

Uvodoma je vse prisotne v imenu ministra za zdravje (MZ) nagovorila državna sekretarka na **dr. Azra Herczeg**. Čeprav so redke bolezni zelo raznolike, imajo nekaj skupnih značilnosti, in sicer so vse kronične, degenerativne, napredujoče in včasih z življenjsko ogrožajočim potekom, je dejala dr. Herczeg in dodala, da je v letu 2022 MZ uspelo zagotoviti sredstva za financiranje področja redkih bolezni, in sicer v Aneksu 1 k Splošnemu dogovoru za leto 2022 v skupni vrednosti več kot 4 milijone evrov.

V prvem predavanju konference je državni sekretar na MZ **dr. Robert Medved** povedal, da je Slovenija dobila svoj prvi Načrt dela na področju redkih bolezni leta 2011. Ko je ta potekel, je MZ pripravilo nov Načrt dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030 in Akcijski načrt za leti 2022 in 2023. Načrt dela vsebuje 4 ključne cilje in 12 ključnih aktivnosti za njihovo uresničevanje. Ključni cilji načrta so: diagnostika za preprečevanje in zdravljenje, vrhunska zdravstvena oskrba, deljenje informacij za skupen napredek ter integrirana socialna oskrba in izobraževanje. V akcijskem načrtu za prvo dvoletno obdobje za leti 2022 in 2023 so kot prednostne opredelili naslednje aktivnosti: zapolnitev kadrovskih zmogljivosti Centra za nediagnosticirane redke bolezni, ustanovitev in krepitev multidisciplinarnih timov zdravstvenih delavcev za obravnavo redkih bolezni v bolnišnicah, ustanovitev slovenskega vozlišča za Evropske referenčne mreže ERM, uvedbo registra

redkih nemalighnih bolezni in podpora uvedbi novih programov presejanja za novorojence.

MZ je v Aneksu 1 k Splošnemu dogovoru za leto 2022 zagotovilo sredstva za financiranje štirih multidisciplinarnih timov, slovenskega vozlišča Evropske razvojne mreže ERM, Centra za nediagnosticirane redke bolezni in registra nemalighnih bolezni, za uvedbo programa presejanja novorojencev (med njimi za SMA) in z letošnjim letom za programe celostne obravnave otrok in mladostnikov s cistično fibrozo. Dr. Medved je zaključil, da je bil v letu 2022 narejen velik napredek na področju redkih bolezni, da bo obravnavo obolenih z redkimi boleznimi v prihodnje boljša in celovitejša, kljub zagotovljenim finančnim sredstvom pa popolnitev predvidenih mest v timih ne bo možna zaradi pomanjkanja zdravstvenega kadra.

V zelo zanimivem predavanju je **izr. prof. dr. Mojca Benčina** s Kemijskega inštituta predstavila ustanovitev Centra za tehnologije genske in celične terapije CTGCT in kaj bodo pacienti s tem centrom v Sloveniji pridobili. V Centru bodo razvijali tehnologije genske in celične terapije ter skrbeli za pripravo naprednih zdravil do začetka kliničnih raziskav za zdravljenje bolezni, za katere še ni učinkovitih zdravil. S tem želijo omogočiti boljše možnosti preživetja in izboljšanje kakovosti življenja bolnikov z redkimi boleznimi. V svetu se s tem ukvarja več kot 1.300 raziskovalnih skupin, ki razvijajo več kot 2.000 genskih in celičnih terapij. Razmišljanja o takem centru so spodbudili izjemen

napredek na področju ved o življenju in dosežki slovenske znanosti na področju sintezne biologije in genetike. Znanja je ogromno ne samo na Kemijskem inštitutu ampak tudi v drugih raziskovalnih skupinah, vseskozi pa je prisotno tudi povezovanje s kliniki prek skupnih projektov in doktorandov, tako da imajo kar dober vpogled v potrebe obolenih z redkimi obolenji. Na Kemijskem inštitutu so trenutno vpeti v raziskave imunoterapije raka in sodelujejo pri razvoju zdravila za sindrom CTNNB1 v okviru mednarodnega konzorcija, ki ga je organizirala Fundacija CTNNB1. Njihova naloga je priprava nadomestnega gena za CTNNB1, priprava in testiranje zdravil na živalskem modelu, priprava in testiranje terapij na osnovi RNA ter posvetovanje z Evropsko agencijo za zdravila ter proizvajalci za pripravo zdravila. Pri tem so ugotovili, da jim manjka nek člen, organizacija, ki bi omogočila preslikovanje biomedicinskih raziskav in pripravo reagentov za začetek kliničnega testiranja. Tako se je porodila ideja za ustanovitev centra, ki bi nudil vse potrebno za uspešno zdravljenje slovenskih pacientov. Odločili so se, da se prijavijo na razpis Teaming for Excellence, ki je namenjen vzpostavitvi znanstvenih centrov odličnosti v sodelovanju s partnerji, ki imajo že vzpostavljene podobne centre. Konkurenca na razpisu je bila huda, saj so od 116 prijav izbrali le 12 projektov, med njimi tudi njihovega. Delovanje centra bo imelo vpliv ne samo na znanost in zdravje pač pa tudi na gospodarstvo in širšo družbo. Center bo koordiniral Kemijski inštitut, partnerji pa so ustanove z izkušnjami prenosa novih tehnologij do pacientov, to so Univerzitetni kolidž v Londonu (UCL), Univerzitetna bolnišnica Charité v Berlinu, Univerzitetni medicinski center Utrecht in Tehnična univerza Dresden. Po časovnici bo center polno zaživel v petih letih.

Pričakovano je predstavitev Centra za tehnologije genske in celične terapije sledila predstavitev sindroma CTNNB1. Kako se je razvila ideja o razvoju zdravila za to obolenje, je pojasnil izr. prof. dr. Damjan Osredkar, dr.



Iztok Mrak, izr. prof. dr. Damjan Osredkar in Tea Černigoj Pušnjak

med., iz Pediatrične klinike UKC Ljubljana, o čemer smo poročali že na začetku prispevka.

Sledila je predstavitev Centra za nediagnosticirane redke bolezni Kliničnega inštituta za genomsko medicino (KIGM) UKC Ljubljana.

Prof. dr. Borut Peterlin, dr. med., iz Kliničnega inštituta za medicinsko genetiko UKC Ljubljana, je povedal, da podatki prvih 10 let delovanja KIGM kažejo, da so uspeli postaviti diagnozo pri 34 % preiskovancev, med katerimi so nekateri

odrasli na postavitve diagnoze čakali v povprečju več kot 15 let, otroci pa po navadi več kot 2 leti. Ko dobijo napotenega pacienta s sumom na redko obolenje, gre običajno za sum na specifično diagnozo (npr. sum na DMD), za diagnozo kategorije bolezni (npr. sum na redke oblike demence) ali pa brez specifične diagnoze, ker napotni zdravnik ni znal opredeliti, h kateri diagnozi bi simptomi spadali. Uspeh diagnostičnega postopka je najvišji pri sumu na specifično diagnozo, pa še tu ne več kot 50 %, zato je pomembno, da imajo nediagnosticirani bolniki dostop do vrhunske dodatne diagnostične obravnave. Prof. dr. Peterlin je izrazil zadovoljstvo, da je bilo to prepoznano kot pomembno tudi v Načrtu dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030 kot eno od tistih, kjer lahko z inovativnimi pristopi izboljšajo zdravje ljudi. Cilj centra je namreč ponuditi dodatne možnosti diagnosticiranja tistim pacientom, pri katerih diagnostika v zdravstvenem sistemu ni bila uspešna. V zaključku je predstavil tudi projekt SGM - Slovenski genomski projekt, v okviru katerega ugotavljajo genetsko raznolikost pri slovenskih bolnikih z redkimi boleznimi.

Zanimivo je bilo tudi predavanje **mag. Andreja Franca Plesničarja**, dr. med., iz Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije, v katerem je predstavil povezavo P-4 medicina s področjem redkih bolezni. P-4 medicina je nova paradigma zdravstvenega varstva, katere cilj je omogočiti celosten pristop k pacientom z uporabo velikih omrežij informacij o zdravju in bolezni. Vsak P



Iztok Mrak, prof. dr. Jože Faganel in Samra Begić

ima svoj pomen: P-1 prediktivni (napovedni) je osredotočen na zgodnje odiranje bolezni, P-2 preventivni je usmerjen v preprečevanje bolezni, P-3 personalizirani je osredotočen na posameznika in P-4 participatorni pomeni, da je vsak posameznik odgovoren za svoje zdravje. V zadnjem času se v javnosti pojavljata tudi P-5 medicina, ki opisuje psiho-kognitivno medicino, in P-6 medicina, kjer P pomeni public, torej javna medicina v smislu, ko podatke o svojem zdravju javno delimo na družbenih omrežjih.

Doc. dr. Lea Leonardis, dr. med., iz Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo UKC Ljubljana, je predstavila možne načine identifikacije nezvestnega bolnika z redko boleznijo v urgentnih stanjih. Predstavila je tri načine obveščanja, in sicer zapestnico, izkaznico in manjšo zloženko. Vsi načini vsebujejo podatke o vrsti bolezni, alergijah, zdravilu, ki ga bolnik potrebuje v urgentnem stanju, in kontaktne podatke bolnika. Najbolj pogosti internetni strani s priporočili urgentne obravnave sta www.orpha.net, kjer so zbrana priporočila francoskih referenčnih centrov, in www.bimdg.org.uk skupine za presnovne bolezni Združenega kraljestva, ki ima v svojih priporočilih delitev urgentne obravnave pri otrocih in odraslih. V slovenskih urgentnih centrih so naklonjeni uporabi zapestnic, saj bi jim pomagale prepoznati bolnike, ki zahtevajo specifično zdravljenje, seveda pa je pred realizacijo projekta potrebno področje zakonsko urediti.

Področje reproduktivnega zdravja se do sedaj ni pojavljalo v povezavi z redkimi boleznimi, pojavlja se bolj v kontekstu načrtovanja družine oziroma načrtovanja rojstva otrok v družinah, ki imajo redko bolezen. Dejstvo pa je, da ima tudi področje reproduktivne medicine redke bolezni.

Prof. dr. Ksenija Geršak, dr. med., z Medicinske fakultete Univerze v Ljubljani in Ginekološke klinike UKC Ljubljana, je predstavila redke bolezni jajčnikov v vseh obdobjih reproduktivnega staranja.

Konferenca se je zaključila s prispevkom **prof. dr. Mojce Matičič**, dr. med., s Klinike za infektivne bolezni in vročinska stanja UKC Ljubljana, o odstranjevanju hepatitisa C na splošno iz populacije in še posebej pri hemofilikih v Sloveniji. Pri hemofilikih je šlo za odstranjevanje posledic zdravljenja redke bolezni, ko so se oboleli okužili s krvjo, v kateri še ni bil identificiran virus hepatitisa C.

Prof. Faganel, ki je dogodek povezoval, je srečanje zaključil z zahvalo soorganizatorju Ministrstvu za zdravje in državnemu sekretarju dr. Medvedu za vztrajno delo na področju redkih bolezni, spomnil pa se je tudi gospe **Majde Slapar**, predsednice Društva bolnikov s krvnimi boleznimi in pobudnice nacionalnih konferenc ob dnevu redkih bolezni.

Predavatelji na obeh dogodkih ob dnevu redkih bolezni, tako na matineji kot na nacionalni konferenci, so osupnili s prikazom napredka na področju redkih bolezni in s svojim deležem pri tem. Pri obravnavi redkih bolezni smo v Sloveniji v ospredju razvoja in zdravljenja, vpeti smo v številne mednarodne projekte, strokovnjaki, zdravniki, raziskovalci so člani uglednih strokovnih skupin. Nekateri med njimi so bili tudi gostje obeh srečanj. Program je bil kvalitetno pripravljen, izvedeti je bilo mogoče veliko novosti in zanimivosti, zato vas vabimo, da si oba dogodka ogledate na posnetku, ki sta dostopna na <https://vzivo.sta.si/>.

■ Andreja Šuštar

Osebna asistenca ni le strošek

V Društvu distrofikov Slovenije izvajamo osebno asistenco že od leta 2002, ko se je ta v Sloveniji financirala projektno, prek različnih razpisov Ministrstva za delo, družino, socialne zadeve in enake možnosti (v nadaljevanju MDDSZEM), programov Aktivne politike zaposlovanja Zavoda RS za zaposlovanje in drugih javnih razpisov, predvsem iz sredstev Fundacije za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij FIHO. Financiranje je bilo časovno omejeno na eno, dve, v nekaterih javnih razpisih celo na več let. Takšen način financiranja osebne asistencije, ki je bil v veljavi do konca leta 2018, je pomenil stalno negotovost za izvajalce osebne asistencije, uporabnike in osebne asistente. Iz meseca v mesec nismo vedeli, ali bomo imeli še dovolj sredstev za kritje vseh stroškov izvajanja.

V društvu smo si vseskozi prizadevali za uresničitev enega izmed ciljev Akcijskega programa za invalide RS za obdobje 2014–2021, torej zagotavljanja osebne asistencije invalidom. Za uresničitev tega cilja je bil nujen sprejem Zakona o osebni asistenci (ZOA), pri pripravi katerega smo v okviru delovne skupine za pripravo predloga pri MDDSZEM sodelovali tudi predstavniki društva. Po večletnih obljubah o sprejetju ZOA je bil ta, na naše veliko veselje, v Državnem zboru RS končno sprejet februarja 2017, uporablja pa se od 1. 1. 2019.

S sprejetjem ZOA je bil narejen pomemben korak pri omogočanju čim bolj neodvisnega življenja tudi za invalide, ki smo v celoti odvisni od fizične pomoči drugega človeka pri vseh dnevnih aktivnostih. S sprejetjem ZOA je namreč osebna asistenca postala pravica posameznika. Osebna asistenca postavlja v središče uporabnika, obseg storitev osebne asistencije se ugotavlja glede na potrebe uporabnika, uporabnik si izbere izvajalca osebne asistencije, uporabnik ima nadzor nad organizacijo in oblikovanjem osebne asistencije glede na lastne potrebe, zmožnosti, življenjske okoliščine, pogoje in želje. Z ZOA

Žalosti nas, da se na storitev osebne asistencije gleda le še kot na finančni strošek in breme družbe. Menimo, da je osebna asistenca veliko več in predvsem nekaj drugega. Osebna asistenca je pomemben doprinos ne le h kakovosti življenja invalidov, temveč tudi družbi sami – omogoča, da se uporabniki osebne asistencije sami udeležujejo ter neodvisno živijo in so kot taki aktivni člani v skupnosti. S pomočjo osebne asistencije je posamezniku omogočeno življenje v krogu svoje družine, izven institucij, daje mu možnost samostojnega odločanja o sebi, tako da se opira na lastne moči in sposobnosti ter se lažje vključuje v družbeno okolje ter s tem prevzema aktivno vlogo. Socialne spretnosti, ki jih uporabnik pridobi v procesu medsebojnega sodelovanja z osebnim asistentom, vplivajo na večjo kakovost življenja, ki se odraža na številnih ravneh vsakdana (v šoli, v službi, v družini, med prijatelji).

se uresničuje eden temeljnih ciljev Konvencije o pravicah invalidov, ki v 19. členu določa, da ima posameznik pravico do samostojnega življenja in vključenosti v skupnost.

Sredstva za financiranje storitev osebne asistencije se v skladu z določili 26. člena ZOA zagotovijo v proračunu Republike Slovenije. Kmalu po pričetku izvajanja osebne asistencije je MDDSZEM pričelo opozarjati, kolikšen strošek predstavlja storitev osebne asistencije. Od leta 2019 je bilo sprejetih več sprememb Pravilnika o osebni asistenci in tudi ZOA, s katerimi so omejili porabo sredstev. Tudi za leto 2023 trenutno kaže, da se omenjena retorika ne bo spremenila: s trenutno urno postavko za izvajanje osebne asistencije izvajalci ne pokrijemo več celotnih stroškov dela, katere smo v skladu z delovno-pravno zakonodajo kot delodajalci dolžni izplačati delavcem. Na to MDDSZEM opozarjamo že več mesecev.

Pristojni minister Luka Mesec je v zadnjih mesecih večkrat izrazil – na parlamentarni seji, v medijih, na javnih tribunah – da je strošek osebne asistencije za proračun postal nevzdržen in da bodo letos sistem skupaj z dolgotrajno oskrbo prenovili. Predstavniki MDDSZEM večkrat navajajo, da pri izvajanju prihaja do kršitev s strani uporabnikov in izvajalcev. Sprašujemo

se, zakaj MDDSZEM ob sumih kršitev že v preteklih letih ni ustrezno ukrepalo in sankcioniralo izvajalcev osebne asistencije, za katere so vedeli, da pri njih prihaja do očitnih in izsledljivih nepravilnosti. Izvajalci osebne asistencije smo namreč dolžni pošiljati mesečna in letna poročila MDDSZEM, ki omogočajo pregled nad izvajanjem osebne asistencije pri vsakem uporabniku kot tudi pregled nad porabo sredstev pri slehernem izvajalcu.

Nekaj uporabnikov osebne asistencije smo prosili, da predstavijo, kaj za njihovo življenje pomeni pravica do osebne asistencije.

Jure Cimperman: »Sem 35-letni Jure Cimperman in imam Duchennovo mišično distrofijo. Za vsakdanjo mobilnost uporabljam električni voziček in dihalni aparat, brez katerega mi ni omogočeno normalno predihavanje pljuč in ga moram uporabljati 24 ur na dan. Poleg omenjenih tehničnih stvari je zame življenjskega pomena tudi osebna asistenca. Leta 2017, po smrti mojih staršev, sem se preselil v stanovanje v Mostah, kasneje pa v bivalno enoto Društva distrofikov Slovenije za Bežigrad, kjer živim s cimri. V bližnji prihodnosti se selim v čisto svoje neprofitno stanovanje v Ljubljani. Leta 2017 sem začel aktivno uporabljati osebno asistenco, sploh po letu 2019,

ko je prišel nov Zakon o osebni asistenci. Osebna asistenca mi omogoča bolj kvalitetno, neodvisno in svobodno življenje. Osebni asistent mi pomaga pri oblačenju in slačenju, osebni negi, uporabi toalete, premeščanju, hranjenju, kuhanju, čiščenju, upravljanju in uporabi ortopedskih in tehničnih pripomočkov, spremljanju na dogodke, prevozu z avtomobilom, ki je prilagojen za prevoz invalidnih oseb. Lahko bi rekel, da mi nudi pomoč pri vseh opravilih. Omogoča mi, da živim tako kot kdorkoli drug, da sem aktivno vključen v družbo in živim neodvisno, socialno življenje. Osebna asistenca mi nudi bistveno več svobode in bistveno bolj kvalitetno življenje, kot sem ga imel pred tem. Za zaključek bi lahko povedal, da si življenja brez osebne asistence ne predstavljam, saj brez nje ne bi mogel živeti tako, kot si želim.»



Jure Cimperman (osebni arhiv)

Brina Vlaj: »Sem univerzitetna diplomirana psihologinja, zaposlena kot šolska svetovalna delavka na Osnovni šoli IV Murska Sobota, ki je šola s prilagojenim programom. Sem tajnica Lions kluba Murska Sobota. Živim v hiši s starši, a v lastnem gospodinjstvu. Imam spinalno mišično atrofijo, uporabljam elektromotorni invalidski voziček in pri vseh opravilih potrebujem fizično pomoč druge osebe. V prostem času se rada sprehajam z našim kužkom, se posvečam mojim številnim sobnim rastlinam, grem po nakupih, na kavo s prijateljico... S svojim delom in humanitarnim delovanjem aktivno prispevam k družbi. Nič od navedenega brez osebnih asistentov ne bi bilo



Brina Vlaj (osebni arhiv)

mogoče. Vseh opravil do potankosti ni mogoče predvideti, saj življenje ni predvidljivo. Osebni asistent dela tudi ob popoldnevih, ob vikendih in ob praznikih, saj invalidi živimo tudi takrat. Kdo bi mislil, da tudi čez vikend uporabljamo stranišče, se tuširamo in hodimo okrog? 😊 Osebna asistenca je neprecenljiva. Moje življenje ni zgolj strošek, ampak je še kaj več.»

Žan Vipotnik: »Sem Žan Vipotnik, podjetnik in se ukvarjam z različnimi aktivnostmi, ki poleg miselnih naporov zahtevajo tudi veliko fizične aktivnosti. Za moj uspeh in napredek tako v osebnem kot v poslovnem življenju je ključno, da opravljam različne naloge in aktivnosti, ki jih brez osebne asistence ne bi mogel. Osebna asistenca mi namreč omogoča, da se lahko povsem osredotočim na svoje osebne in poslovne cilje, ne da bi bil omejen svojimi fizičnimi sposobnostmi. Osebna asistenca mi omogoča tudi kakovostno socialno življenje. S pomočjo osebnih asistentov lahko brezskrbno potujem po svetu, obiskujem poslovne in družabne dogodke in tako živim življenje, ki sem si ga vedno želel. Kako bi se moje življenje spremenilo, če bi čez noč ostal brez osebne asistence? Verjetno bi se znašel v položaju, ko ne bi mogel opravljati svojega dela ter se z njim preživljati, živeti samostojno, moral bi se tudi odpovedati ostalim aktivnostim, ki so

postale pomemben del mojega življenja. Res je, da osebna asistenca zahteva določene finančne vire, vendar pa menim, da je ta strošek upravičen in bistveno manjši v primerjavi z alternativnimi možnostmi. Če bi osebna asistenca bila nedostopna, bi se številni uporabniki morali zanašati na institucionalno varstvo, kar bi bilo finančno še veliko bolj obremenjujoče za javno blagajno. Prav tako bi odvzem osebne asistence številnim uporabnikom onemogočil aktivno zaposlitev. Tako bi bili ponovno odvisni od finančne pomoči države, namesto, da bi s svojim delom prispevali v državni proračun. Na koncu bi rad poudaril, da sem izredno hvaležen za priložnosti, ki jih daje osebna asistenca. Kljub različnim oviram, ki se pojavljajo pri njenem zagotavljanju, menim, da je to pravica,



Žan Vipotnik (osebni arhiv)



Vesna Susič Palmisano (osebni arhiv)

za katero se je vredno boriti in se zavzemati, da bi bila dostopna vsem, ki jo potrebujejo. Naj nas spodbuja in vodi ideja, da imajo vsi ljudje pravico do polnega in dostojnega življenja, ki ne sme biti omejeno zaradi različnih telesnih ali drugih ovir.«

Vesna Susič Palmisano: »Od leta 2019, ko se je začelo izvajanje osebne asistencije, me je že kar nekaj ljudi vprašalo, kaj mi ta storitev pomeni. In vedno sem jim odgovorila z naslednjimi besedami. Varnost. Enakopravnost. Svobodo. Ko so me prosili, da zapišem, kaj je zame osebna asistencija, je mož bil ravno na službeni poti. Začela sem razmišljati, kako bi bilo, če ob sebi ne bi imela tega čudovitega tima osebnih asistentk. Bi zaradi mene in mojih potreb trpela moževa kariera? Vsekakor. Bi morala večno računati na pomoč staršev in sestre? Spet pritrdilen odgovor. Kaj pa, ko njih ne bo več? Kaj če se karkoli zgodi? Institucionalno varstvo? Kljub temu, da pri vseh potrebah in dejanjih potrebujem pomoč druge osebe, sem zaradi osebne asistencije lahko enakopraven član družbe. Aktiven član družbe. Davkoplačevalka. Potrošnica. Državljanica. Pri svojih skoraj triinštiridesetih letih sem redno zaposlena, aktivna v lokalni skupnosti, skrbim za dom in našo družino, imam milijon hobijev in prijateljev. Kljub obolenju, ki mi dovoljuje le, da fizično zmorem samostojno upravljati

s svojim električnim invalidskim vozičkom. To mi omogočajo moje osebne asistentke, ki me spremljajo vedno in povsod. Ki so postale del moje družine. Ki so me ogromno naučile in ki se dnevno učijo od mene, ko jih vodim čez razna opravila in aktivnosti. Ne predstavljam si več življenja brez njih ter svobode, ki mi jo nudijo. «

Verjetno se je marsikdo z zgornjimi zgodbami poistovetil. V želji, da zgodbe o osebni asistenci, ki pričajo o njenem pomenu, ostanejo del realnosti in navdihnejo še koga, se bomo na društvu še naprej trudili, da se storitev osebne asistencije in njen pomen ne zanemarita, izgubita ali izkrivita. Skupaj z drugimi izvajalci bomo še naprej iskali dialog z MDDSZEM, ki bo temeljil na razumevanju pomena osebne asistencije kot doprinos za uporabnike storitve in celotni družbi. Moto društva je že 54 let »Distrofikom utreti pot v aktivno življenje in jim pomagati k zdravju«, in njegovo uresničevanje je naša skrb in dolžnost tudi v prihodnje.

■ Strokovna služba osebne asistencije DDS

Srečali smo se oboleli s HMSN

Konec januarja je v prostorih Društva distrofikov Slovenije v Ljubljani potekalo prvo srečanje obolelih s hereditarno motorično-senzorično nevropatijo (HMSN). Zbrane sta v imenu društva nagovorili predsednica Mateja Toman in strokovna sodelavka Andreja Šuštar.

Sledil je čas za pogovor, spoznavanje udeležencev in izmenjavo izkušenj. Slišali smo kar nekaj spodbudnih in navdihujočih besed. Zbrani so pozdravili pobudo za srečanje, saj so si mnogi že dlje časa želeli, da bi ob združevanju drugih skupin prišlo tudi do srečanja

obolelih s HMSN. Srečanje je potekalo v prijetnem, sproščenem vzdušju, čas je hitro minil. Strinjali smo se, da se še srečamo na podobnem družabnem ali strokovnem srečanju, morda že kmalu.

■ Pripravil in foto: Jakob Merljak



Udeleženci srečanja



Sergij in Kati sta se srečala po dolgem času

Distrofiki v medijih

- ▶ Intervju s članico društva in soustanoviteljico Zavoda Odtiz Tino Cerk *Če hočemo kaj doseči, moramo biti mi tisti, ki "težimo"* na portalu Dostopno (16.12.2022)
<https://www.rtv slo.si/dostopno/ce-hocemo-kaj-doseci-moramo-biti-mi-tisti-ki-tezimo/651223>
- ▶ Strokovna sodelavka društva Tea Černigoj Pušnjak odkrito o življenju s spinalno mišično atrofijo v oddaji Moja zgodba na BKTVkanalu (6.1.2023)
<https://www.youtube.com/watch?v=Q32HkWfz-fQ&t=28s>
- ▶ Intervju s članico društva Kajetano Grebenc *Poslovni odnosi z asistenti so se razvili v lepa prijateljstva* na portalu Brez ovir (23.2.2023)
<https://brezovir.si/kajetana-grebenc-poslovni-odnosi-z-asistenti-so-se-razvili-v-lepa-prijateljstva/>
- ▶ Intervju s članom in sodelavcem društva Martinom Gecem *Izobrazba je za mlade invalide zelo pomembna* na portalu Brez ovir (19.1.2023)
<https://brezovir.si/martin-gec-izobrazba-je-za-mlade-invalide-zelo-pomembna/>
- ▶ Intervju s članico društva Marjo Koren *Z osebno asistenco je življenje precej preprostejše* na portalu Dostopno (30.1.2023)
<https://www.rtv slo.si/dostopno/poglobljeno/z-osebno-asistenco-je-zivljenje-precej-preprostejse/656158>
- ▶ Izjava predsednice društva mag. Mateje Toman v prispevku *Pravica do smrti* v Oddaji Tednik na Televiziji Slovenija (27.2.2023)
<https://www.rtv slo.si/rtv365/arhiv/174939177?s=tv>
- ▶ Izjava predsednice društva mag. Mateje Toman v članku *Osebna asistenca na preizkušnji* na portalu Dostopno (22.2.2023)
<https://www.rtv slo.si/dostopno/osebna-asistenca-na-preizkusnji/658774>
- ▶ Ob dnevu redkih bolezni izjava predsednice društva mag. Mateje Toman v prispevku *Težavno dostop do zdravljenja redkih bolezni* v Poročilih ob 17 na Televiziji Slovenija (23.2.2023)
<https://www.rtv slo.si/rtv365/arhiv/174938111?s=tv>
- ▶ Intervju s članico društva in parašportnico Nastijo Fijolič *Paraplesalka, fotografinja in aktivistka: Nočem biti samo živa, rada bi živel* na portalu 24ur.com (14.1.2023)
<https://www.24ur.com/novice/slovenija/paraplesalka-fotografinja-in-aktivistka-nocem-biti-samo-ziva-rada-bi-zivela.html>
- ▶ Izjava predsednice društva mag. Mateje Toman v članku *Pomen enakovredne obravnave bolnikov z redkimi boleznimi* na portalu Dostopno (23.2.2023)
<https://www.rtv slo.si/dostopno/clanki/pomen-enakovredne-obravnave-bolnikov-z-redkimi-boleznimi/658940>
- ▶ Predsednica društva mag. Mateja Toman gostja v oddaji Svetovalnica na Radio Ognjišče ob Dnevu redkih bolezni (28.2.2023)
https://avdio.ognjisce.si/oddaja/svetovalnica_2023_02_28

*Pogumno so pokukali cvetovi
v pomladni dan,
radostni hite glasovi
čez hrib in plan ...*

(Katarina Urh)



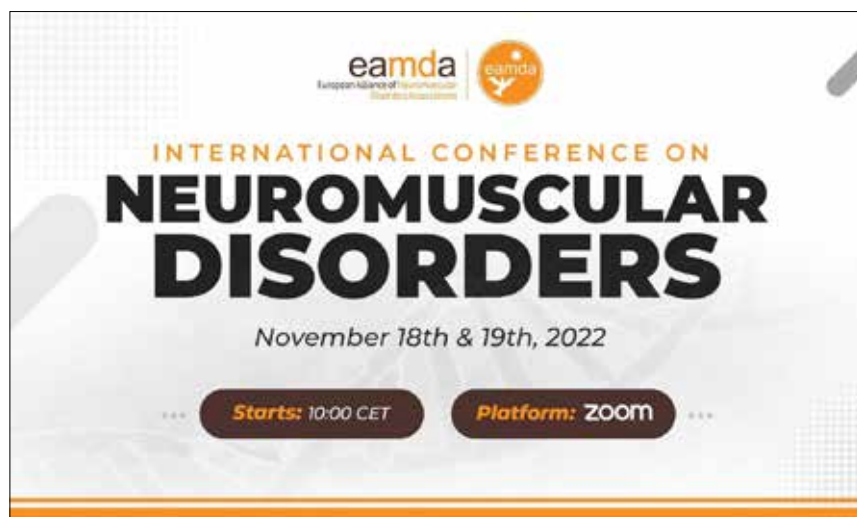
**Naj se tudi v vseh nas prebude pomladne sile,
da bomo zmogli predanost svoji rasti!**

Vesele velikonočne praznike!
sodelavci Društva distrofikov Slovenije



Mednarodna konferenca o živčno-mišičnih obolenjih 2022

Decembra lani je Evropska zveza združenj distrofikov – EAMDA organizirala mednarodno konferenco o živčno-mišičnih obolenjih (ŽMO). Konferenca je eden najpomembnejših dogodkov, ki ga EAMDA organizira vsako leto, saj omogoča edinstven način učenja, informiranja o novostih s področja ŽMO in izmenjavo izkušenj. Srečanje je potekalo 16. in 17. 12. 2022 prek spletnega pripomočka ZOOM. Mednarodna konferenca o ŽMO je dvodnevni izobraževalni dogodek, ki je razdeljen na medicinski del s simpozijem in na socialni del.



Prvi dan je bil namenjen medicinskim temam. Uvodoma je vse udeležence pozdravila in nagovorila predsednica EAMDA **Arabela Acalinei**, v nadaljevanju pa so zdravniki in strokovnjaki iz različnih držav predstavili svoja področja dela, raziskave in izkušnje pri obravnavi ŽMO. Predstavljene so bile novosti in trenutne raziskave Duchennove mišične distrofije (DMD), spinalne mišične atrofije (SMA) in amiotrofične lateralne skleroze (ALS).

Dr. Ivan Lehman, dr. med., z nevrološkega oddelka Pediatrične klinike v Zagrebu, je predstavil svoje izkušnje pri delu z obolelimi z DMD in možne terapije ter raziskave s področja DMD. Klinične raziskave o Beckerjevi in ramensko-medenični mišični distrofiji je predstavila **dr. Anna Macias**, dr. med., z univerzitetne nevrološke

klinike v Varšavi na Poljskem. Zelo zanimivo je bilo predavanje **dr. Miloša Brkušanina**, dr. med., iz Centra za humano genetiko Fakultete za biologijo Univerze v Beogradu, ki je predstavil presejalni program novorojenčkov in izkušnje zdravljenja bolnikov s SMA v Srbiji. Poudaril je, da je presejalni program pomemben zato, da bolezen prepoznamo še preden se razvijejo simptomi in da z zdravljenjem začnemo kar najbolj hitro, saj to pomeni, da bo oboleli živel brez hujših posledic. S Kliničnega inštituta za klinično nevrofiziologijo Nevrološke klinike UKC Ljubljana sta **prof. dr. Janez Zidar**, dr. med., in **mag. Stanislava Ristić Kovačič** predstavila timsko obravnavo obolelih z ALS v Sloveniji v okviru Tima za ALS, ki deluje na omenjenem inštitutu že 20 let, in bolj obetavne klinične

raziskave zdravljenja ALS. Možnosti genetskega testiranja, genetskega svetovanja in prihodnosti genskega zdravljenja v Romuniji je predstavila **dr. Ioana Streatu**, dr. med., z Univerze za medicino in farmacijo v Craiovi. Turške izkušnje pri respiratorni obravnavi otrok s SMA in drugimi ŽMO sta predstavila pulmologinja **prof. dr. Yasemin Gökdemir**, dr. med., z medicinske fakultete Univerze Mamara v Carigradu in pulmolog **prof. dr. Sedat Öktem**, dr. med., z medicinske fakultete Univerze Medipol, prav tako iz Carigrada. **Dr. Eglis Gonzalez** je predstavila projekt SafePolyMed. Izraz polimedikacija se uporablja v primerih, ko bolnik hkrati jemlje pet zdravil ali več. V okviru projekta preučujejo medsebojno delovanje zdravil in njihovo interakcijo z bolnikovo genetsko zasnovo. Namen projekta je opolnomočenje bolnikov za varno rabo zdravil. Na vprašanje, ali nam lahko umetna inteligenca in magnetna resonanca pomagata razumeti in prepoznati ŽMO in druge neurodegenerativne bolezni, je v svojem predavanju poskušal odgovoriti **dr. Rahul Gaurav**, nevroznanstvenik in raziskovalec umetne inteligence, ki dela v inštitutu za možgane (Institut du Cerveau – ICM) v bolnišnici Pitié-Salpêtrière v Parizu. Prvi dan konference je s predavanjem zaključila **Karolina Podolská**, dr. med., koordinatorica češkega projekta Parent Project, v katerem bolnikom z ŽMO pomagajo pri prehodu iz pediatrične

obravnavo v obravnavo za odrasle. Koordinatorji obolelim in njihovim staršem posredujejo informacije in jim pomagajo pri iskanju specialistov.

Drugi dan srečanja je bil namenjen socialnim vsebinam. Predstavljene so bile organizacije, ki delujejo na področju ŽMO in izvajajo različne dejavnosti za izboljšanje kakovosti življenja obolelih z ŽMO: Evropsko združenje za redke bolezni (EURORDIS – Rare Diseases Europe), Romunsko združenje za redke bolezni (RONARD – The Romanian National Alliance for Rare Diseases), Društvo distrofikov Francije in Telethone (dobrodelno zbiranje sredstev za raziskave AFM-Telethone), Evropska federacija CMT (European Charcot-Marie-Tooth Federation), Evropska referenčna mreža za redke bolezni EURO-NMD, organizacije CRA (Charles River Associates), SMA Europe in Ameriško združenje distrofikov (Muscular Dystrophy Association – MDA). Kot primer dobre prakse varnega prenosa medicinskih podatkov med bolnikom in zdravnikom je bil predstavljen program FAIR, ki so ga vzpostavili v Svetovni organizaciji za obolenje z Duchennovo mišično distrofijo. V popoldanskem delu drugega dne pa je bila predstavljena zgodba **Catalina Petra** in njegove žene Marie iz



Catalina Petra z ženo Marie (zajem zaslon)

Romunije. Mlad zakonski par povezuje močna ljubezen, Catalinova invalidnost jima ne predstavlja nikakršnih ovir, ne ozirata se niti na obsojanja javnosti. Njuno zgodbo si lahko ogledate na tej povezavi: <https://www.youtube.com/watch?v=0TFQkgSqs0&t=23s>

Za konec srečanja smo udeleženci v virtualnih sobah razpravljali o predstavljenih temah obeh dni. Strinjali smo se, da je bil program pripravljen zelo skrbno in kakovostno, poudarili smo pomen ozaveščanja o ŽMO in sodelovanja organizacij bolnikov med seboj,

z zdravniki in drugimi strokovnjaki. Več predavateljev je poudarilo pomen presejalnih testov novorojenčkov in zdravljenja SMA. Prav na področju zdravljenja nekaterih ŽMO nas v prihodnosti čakajo številni izzivi, ki jih bo mogoče rešiti le z medsebojnim sodelovanjem, zato se kmalu srečamo na katerem od prihodnjih dogodkov EAMDA.

Posnetek celotne konference EAMDA si lahko ogledate na kanalu YouTube.

■ Diana Petek

Projekt Digitalno okno v svet MD



AGENCIJA ZA
MOBILNOST I
PROGRAME EU



Sofinancira
Evropska unija

Program Erasmus+, projekt Digitalno okno v svet MD, prehaja v zaključno fazo. Strokovni sodelavci, ki delamo z mladimi iz partnerskih organizacij Saveza društava distrofičara Hrvatske in Društva distrofikov Slovenije, smo se 16. februarja 2023 sestali na zoom sestanku. Pregledali smo opravljene aktivnosti in se dogovorili o poteku Zaključne konference v Zagrebu, 24. in 25. aprila 2023.

Do zaključka projekta moramo pripraviti digitalno kampanjo o uporabi podpornih tehnologij in digitalnih orodij ter Priročnik za delo z mladimi z mišično distrofijo, v katerem bodo predstavljeni primeri dobre prakse o uporabi podpornih tehnologij in digitalnih orodij.

Projekt Digitalno okno v svet MD je bil odobren v okviru Razpisa za zbiranje predlogov za leto 2021 za program Erasmus+ in se izvaja v okviru programa Erasmus+ Ključna aktivnost 2: Mala partnerstva. Projekt se je pričel izvajati 1. 11. 2021 in se bo zaključil 30. 4. 2023.

■ Andreja Šuštar

Društvene novičke

SLUŽBA PREVOZOV

Koordiniranje društvene službe prevozov je prevzela strokovna sodelavka Tamara Horvat Madjar.

Tamara je dosegljiva po telefonu na št. **01/47 20 559** ali e-pošti **tamara.horvat@drustvo-distrofikov.si** in **prevozi@drustvo-distrofikov.si**

DRUŠTVO IMA NOV KOMBI

Zadnje dni leta 2022 smo se na društvu razveselili novega prilagojenega kombi vozila za prevoz distrofikov na invalidskih vozičkih, s katerim smo zamenjali iztrošeno vozilo. Odobrena sredstva FIHO za nadomestilo iztrošene vozila so zadostovala za nakup rabljenega vozila znamke Citroen Jumper, ki je odlično ohranjeno in že prilagojeno za vstop z invalidskim vozičkom. Omogoča prevoz dveh invalidskih vozičkov in treh potnikov.

PRAKTIČNO USPOSABLJANJE DIJAKINJE

Med 9. januarjem in 10. marcem 2023 je praktično usposabljanje na društvu opravljala Samra Begić, dijakinja 2. letnika srednješolskega izobraževanja iz CIRIUS Kamnik, smer administrator. Samra se je spoznala z društvom, cilji in nalogami organizacije, z društvenimi posebnimi socialnimi programi in sodelavci društva. Soudeležena je bila pri izvedbi različnih društvenih aktivnosti, med drugim se je udeležila dogodka ob dnevu redkih bolezni. Samra je pri delu natančna, vedoželjna in iznajdljiva.

KOMISIJA ZA PETICIJE, ČLOVEKOVE PRAVICE IN ENAKE MOŽNOSTI V DRŽAVNEM ZBORU RS

Predsednica društva mag. Mateja Toman se je 19. januarja 2023 udeležila seje Komisije za peticije, človekove pravice in enake možnosti v DZ na temo »Pravica do osebne asistencije – izvajanje v praksi z vidika države, uporabnikov ter izvajalcev«. V razpravi je poudarila pomen osebne asistencije za distrofike kot skupine najtežjih invalidov.

ODBOR ZA ALS

Odbor za ALS je leto začel zelo aktivno. Že kar prvi četrtek v januarju se je pričel sklop osmih delavnic tehnik sproščanja, ki se lahko uporabijo za čustveno razbremenitev v težjih življenjskih situacijah. Delavnico je izvajala mag. Urša Marn Kosin, socialna pedagoginja in certificirana integrativna psihoterapevka. Oboleli z ALS pa so nadaljevali tudi z rednimi mesečnimi srečanji, ki potekajo vsak tretji petek v mesecu ob 16. uri prek aplikacije Zoom.

V januarju je društvena usklajevalka osebne asistencije Sabina Zajec predstavila Zakon o osebni asistenci in postopek pridobitve osebnega asistenta, v februarju je bil gost srečanja kolesar Matjaž Hribljan, ki je povedal, kako so potekale priprave na dobrodelni projekt in delil vtise s poti po Sloveniji. V marcu je strokovna sodelavka društva Hospic Mirjana Klajnšek predstavila projekt IMRO in podala koristne nasvete za oskrbo in nego svojcev v domačem okolju.

PRIPOMBE NA AKCIJSKI PROGRAM ZA INVALIDE ZA LETO 2022

Na pobudo NSIOS smo pripravili pripombe na Akcijski program za invalide za leto 2022. O pripombah invalidskih organizacij bo NSIOS obvestil Ministrstvo za delo, družino, socialne zadeve in enake možnosti. To pa jih bo moralo vključiti v končno poročilo, ki ga bodo nato posredovali na Vlado RS.

ČLANARINA ZA LETO 2023

Upravni odbor Društva distrofikov Slovenije je na 15. redni seji, dne 23. 2. 2023, sprejel sklep o višini članarine za leto 2023. Članarina za redne in podporne člane v letu 2023 znaša 15,00 EUR. Višina članarine je bila nespremenjena od leta 2009. V letu 2022 je društvo prejelo iz naslova članarin 9.948,00 EUR, ki so se namenila za delovanje društva.

POHODI GOGO

Projekt GOGO vstopa v 4. sezono. Delovna skupina se je sestala 7. marca 2023, 6. aprila 2023 pa bo potekala tiskovna konferenca, na kateri bodo predstavili program pohodov za leto 2023. V delovni skupini kot predstavniki našega društva delujejo člana društva Mojca Sušec in Tadej Raner ter strokovna sodelavka društva Tamara Horvat Madjar. Program letošnjih pohodov je objavljen v rubriki Šport.

POROČILO FIHO ZA LETO 2022

Fundaciji za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij smo vsako leto dolžni poročati o porabi sredstev za preteklo leto, vključno s številom uporabnikov društvenih posebnih socialnih programov. Strokovni sodelavci društva smo pripravili Poročilo o realizaciji finančno ovrednotenega delovnega programa Društva distrofikov Slovenije iz sredstev FIHO za leto 2022, ki ga je obravnaval in sprejel Upravni odbor društva na 15. redni seji, dne 23. 2. 2023. Poročilo je bilo oddano v predpisanem roku.

SKUPINSKA OBNOVITVENA REHABILITACIJA DISTROFIKOV V LETU 2023

Z veseljem vas obveščamo, da bomo tudi v letošnjem letu izvajali zdravstveni program Skupinske obnovitvene rehabilitacije v Domu dva topola v Izoli. Javni razpis ZZSZ za izbiro organizatorja skupinske obnovitvene rehabilitacije je že bil objavljen. Naše društvo se je nanj prijavilo in upravičeno lahko pričakujemo, da bomo, tako kot vsa leta do sedaj, na razpisu uspešni. Pogoji za izvedbo so v letošnjem letu, v primerjavi s preteklimi leti, nekoliko spremenjeni. Spremenjena sta način financiranja in rok za izvedbo programa. Program bo potekal v skupinah, s povprečno od 40 do 45 udeležencev na posamezen termin, pričetek izvajanja načrtujemo za prve dni junija.

OSEBNA ASISTENCA

V strokovni službi osebne asistence so izvedli spletna usposabljanja po ZOA za uporabnike osebne asistence, pričeli so z izvajanjem terenskih obiskov uporabnikov in z opravljanjem razgovorov z osebnimi asistenti, za MDDSZEM so pripravili in oddali mesečna poročila o izvajanju osebne asistence ter pripravili in oddali letna poročila o izvajanju osebne asistence v letu 2022 koordinirano s CSD-jih. Z veseljem so pripravili tudi članek za MAŽ 😊.

■ Strokovna služba društva

NAPOVED DOGODKOV

V času nastajanja te številke Maža, so v polnem teku priprave na Posamično državno prvenstvo distrofikov v šahu, ki bo letos potekalo v Cirijski Kamnik med 24. in 26. marcem. Poročilo s tekmovanja in foto utrinek bomo objavili v naslednji številki Maža.

V juniju bomo obeležili 21. junij – Svetovni dan ozaveščanja o ALS obolenju in 20. junij – Svetovni dan ozaveščanja o FSHD obolenju. Točna datuma dogodkov še nista potrjena, programa sta v pripravi.

Za skupino obolelih s HMSN bomo predvidoma v aprilu organizirali strokovno zdravstveno predavanje doc. dr. Lee Leonardis, dr. med., o HMSN obolenju in novostih zdravljenja.

Pri društvu bomo tudi v tem letu zagotavljali prevoze na pohode GOGO.

O dogodkih vas bomo obveščali pisno, vabimo pa vas, da spremljate tudi objave na društvenih spletni in FB strani.

www.drustvo-distrofikov.si



www.facebook.com/drustvodistrofikovslovenije

Spremembe so stalnice sodobnega življenja in dela

Skoraj ni dneva, da se v Birografiki BORI d.o.o. ne bi soočali z novimi poslovnimi izzivi. Poslovanje v negotovih časih med drugim s seboj prinaša potrebe po obvladovanju sprememb, osvajanju novih znanj, iskanju ustreznih kadrov, sodelovanju, usmerjenost k razvoju, hkrati pa tudi transformacijo obstoječih delovnih mest ter ustrezno nadgrajevanje strokovnih znanj. Zato smo se odločili, da mlajšim bralcem MAŽa tokrat predstavimo poklice, ki bodo v prihodnje pomembni za podjetje.

Letošnji informativni dnevi, ko so bodoči dijaki in študentje zbirali informacije o srednješolskih in študijskih programih, razpisanih za naslednje šolsko oziroma študijsko leto, so za nami. Izbira izobraževalne poti je ena izmed pomembnejših odločitev v življenju vsakega posameznika, ki jo praviloma od začetka pa do konca prehodi vsak sam in ob pomoči staršev. Zelo pomembno je, da mladi prepoznajo vse možnosti, ki so jim na voljo, da vedo katere šole obstajajo, katere smeri izobraževanja, kateri so poklici, ki izumirajo in kateri so poklici prihodnosti. Mlade generacije se pri izbiri poklica pogosto odločajo

po kriteriju zaposlitvenih možnosti poklica in njegovem finančnem ovrednotenju na trgu dela, manj pa upoštevajo svojo nadarjenost ali preostalo delovno sposobnost, če gre za invalida.

V luči našega invalidskega podjetja, katerega poslovna identiteta se vsa leta obstoja razvija v smeri inovativnega grafičnega podjetja, v socialnem smislu pa je Birografika BORI d.o.o. namenjena usposabljanju in zaposlovanju distrofikov in drugih invalidov, je prav, da omenimo, kateri poklici so zaznamovali prehojeno pot Birografike BORI na področju fotokopiranja in tiska. Prvi distrofiki, ki so se pred več kot štiridesetimi leti zaposlili v podjetju in so prišli iz Zavoda za usposabljanje invalidne mladine Kamnik (danes Centra za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje Kamnik), so bili v okviru zavoda izšolani za vrtnarja, urarja, šiviljo. Ti poklici so bili zaradi napredujoče narave mišičnih in živčno-mišičnih bolezni, kot tudi potrebe po dolgoročnem urejanju zaposlitve posameznega invalida povsem neustrezni. Večina od njih se je s pomočjo Zavoda za zaposlovanje in našega invalidskega podjetja prekvalificirala oziroma usposabljala na delovnem mestu za poklic fotokopirer, saj je bila Birografika BORI takrat prva fotokopirnica v Ljubljani. To so bili časi analognih fotokopirnih strojev, katere so danes že skoraj povsem nadomestili digitalni stroji, delo fotokopirca pa se je preoblikovalo v operaterja na kopirnih strojih.

Z nadaljnjim razvojem podjetja na področju ofsetnega tiska pa so se zaposlovali posamezniki s poklicem stavec,

montažer, oblikovalec, tiskar, knjigovez, grafični inženir. Nekaj od navedenih poklicev je zaradi tehnološkega posodabljanja podjetja in modernizacije delovnih procesov že preteklost oziroma so izumrli, kot na primer stavec, montažer. Klasični montažer je pri svojem delu uporabljal montažno mizo, na kateri je razrezoval filme in sestavljal montažno formo za tisk, danes pa se montaža izvaja elektronsko s pomočjo računalniškega programa. In če so nekoč tiskarji tiskali predvsem na papir, se je do danes paleta materialov, na katere lahko tiskamo, zelo razširila. Razvoj gre v smer digitalizacije procesov tiska, vzporedno pa se je razvilo tudi nekaj novih poklicev, ki so odraz prilagajanja novim tehnološkim rešitvam.

Tako danes na področju digitalnega tiska zaposlujemo grafične operaterje in grafične tehnike, grafično oblikovanje in grafična priprava pa ostajata v domeni grafičnih oblikovalcev in medijskih tehnikov. Na področju knjigoveške dodelave je nenadomestljiv poklic knjigoveza, ročna knjigoveška dela pa do danes še ni nadomestil noben dodelovalni stroj. Grafična dejavnost je močno odvisna od informacijske podpore, zato so zanj zelo pomembni tudi poklici grafičnega inženirja, informatika in računalniškega programerja. Z razvojem novih tehnologij na področju tiska in uvajanjem novih informacijskih rešitev pa se bo v prihodnje povečalo povpraševanje po novih kadrih z znanjem logistike, digitalnega marketinga, informacijske varnosti, financ, varstva okolja in razvoja umetne inteligence.



Grafična dejavnost podjetja ima možnost za trajni razvoj ob ustreznem vlaganju v tehnologijo in znanje, pri čemer je velikega pomena tudi sodelovanje z izobraževalnimi ustanovami. V tem okviru poleg poklicnega usposabljanja omogočamo dijaško in študentsko prakso ter strokovne ekskurzije mnogim študentom grafične tehnologije. Tako so nas konec lanskega leta obiskali študenti Naravoslovno tehniške fakultete v Ljubljani, v spremstvu profesorice dr. Deje Muck, ki je ob obisku v našem podjetju povedala naslednje:

S študenti magistrskega študijskega programa Grafične in interaktivne komunikacije smo si v sredo, 9. 11. 2022, ogledali podjetje Birografiko BORI. Prijazno nas je sprejel vodja tiskarne Marko Rakovič, ki nam je najprej predstavil poslovanje podjetja, nato pa smo si ogledali proizvodnjo. Bili smo izredno pozitivno presenečeni nad strojnimi parkom podjetja, ki vključuje tako kakovostne stroje ofsetnega tiska kot sodobne tehnologije digitalnega tiska (tisk s tekočim tonerjem, tisk z lateksnimi in UV barvami ...) in pa velik nabor opreme za dodelavo tiskovin. S takšno opremo lahko resnično pokrijejo širok nabor izdelave tiskovin od poslovnih in promocijskih tiskovin, do tiska katalogov in knjig, fotografij, embalaže in etiket, tiska na folije. Velikoformatni tisk jim omogoča uporabo najrazličnejših tiskovnih materialov, tako da se nabor ponudbe s tem še razširi predvsem na področje izdelave reklamnih pripomočkov.

Veseli smo bili, ko smo med zaposlenimi srečali tudi naše nekdanje študente. Na fakulteti se trudimo, da sproti posodabljammo študijski program z vsebinami, ki so pomembne za današnji čas in prostor seveda pa hkrati s pogledom v prihodnost. Do sedaj na univerzitetnem programu diplomskega študija ni bilo vključeno praktično usposabljanje, zato so bili študentje, ki so se udeležili ogleda podjetja zelo veseli, da so vsaj malo dobili vpogled tudi v neposredno grafično proizvodnjo.

S prenovo diplomskega študijskega programa bo od letošnjega leta možnost izvedbe praktičnega usposabljanja tudi za študente na programu univerzitetnega študija. Hvaležni smo, da lahko naši študentje opravljajo praktično usposabljanje tudi v podjetju Birografika BORI d.o.o.

*dr. Deja Muck, profesorica
Naravoslovnotehniška fakulteta
Oddelek za tekstilstvo, grafiko in oblikovanje*

Na praktičnem usposabljanju smo z omenjene fakultete imeli tudi študentko Urško Ogorevc, ki se je v delovnih procesih tiskarne tri mesece izpopolnjevala in je o svoji izkušnji povedala:

Vsak se nekoč sreča s prvimi koraki h konkretnjšim delovnim izkušnjam. Zame je to opravljanje praktičnega usposabljanja pri Birografiki BORI d.o.o., v sklopu visokošolskega študija.

Zaradi osebnega zanimanja in izobrazbe na področju grafične in medijske tehnike sem bila več kot navdušeno ob možnosti opravljanja praktičnega usposabljanja v tem podjetju. Že ob prvem obisku so me zaposleni prijazno in toplo sprejeli ter me seznanili s postopki dela. Pri praktičnem usposabljanju je pomembnih več faktorjev; spoznavam konkretnega delavnega okolja, izkušnje na področju samega dela in nadgradnja oziroma pridobitev novega znanja. In v Birografiki BORI sem se srečala s prav vsemi navedenimi faktorji.

Ena najpomembnejših stvari pri delu v grafični industriji je, da smo seznanjeni z vsemi grafičnimi procesi. Denimo, ob grafičnem oblikovanju koledarja je pomembno vedeti in poznati tudi proces tehnike tiska, s katero bo natisnjen. Prav tako tudi lastnosti papirja, kjer bo natisnjen. Zato so mi v podjetju omogočili spoznavanje vseh procesov, od priprave in dela z računalnikom, do dodelave in fizičnih tiskovin.

Postopoma sem se vsak dan bolj privajala na način dela. Zaposleni so mi vsako delo jasno predstavili, mi posredovali navodila in mi prepustili delo. Tako sem spoznala tudi pomembnost komunikacije, saj se v novem delavnem okolju porodijo mnoga vprašanja, dileme ali pa zgolj le radovednost. Ob pogovoru z zaposlenimi sem tako dobila ne le navodila za delo, ampak tudi konkretne povratne informacije, nasvete in nova znanja. S časom mi je tako prišel postopek dela že v navado in je bilo tudi samo delo temu primerno.

Izkušnja praktičnega usposabljanja je zame nadvse zanimiva, poučna, predvsem pa mi nudi kvaliteten vpogled v postopek delavnega procesa, s kakršnim se do sedaj še nisem srečala. Podjetje mi je omogočilo raznolik način opravljanja praktičnega usposabljanja in nepozabno izkušnjo.

Urška Ogorevc

Vse spremembe, ki jih torej prinaša informacijska doba z avtomatizacijo in robotizacijo delovnih procesov, elektronsko poslovanje in komuniciranje, kličejo po novih usmeritvah, ki bodo vplivale na razvoj poklicev prihodnosti. Ker zaposlujeemo distrofike, ki imajo gibalne in telesne omejitve vemo, da je zanje zelo pomembno, da ne izbirajo poklicev, ki zahtevajo fizične napore. Usmeritev podjetja je, da je čim več

procesov digitaliziranih in da so delovna mesta opremljena z računalniki, kar zahteva obvladovanje grafične in druge programske opreme. V podjetju smo priča tudi povsem avtomatiziranim procesom, ko delo ljudi že deloma nadomeščajo roboti, kar od mladih generacij distrofikov zahteva poznavanje najmanj temeljnih znanj računalništva in informatike.

Vsi mladi distrofiki, ki ste pred pomembnimi življenjskimi odločitvami, imejte v mislih, da je obvladovanje invalidnosti na delovnem mestu lažje, če boste imeli veliko uporabnega znanja s področja računalništva in informatike oziroma se boste izšolali za poklic prihodnosti, tako bo tudi vaš vstop na trg dela lažji.

■ Poslovodja
Renata Punčuh Radovanovič,
univ. dipl. iur.

Obnova glavnega objekta v polnem teku



Polaganje talnega gretja v kopalnicah

Kot ste bili bralci MAŽa seznanjeni v decembrski številki, je napočil čas za nujno sanacijo in obnovo glavne stavbe Doma dva topola v Izoli. Dela, ki so se začela novembra 2022, so obsežna in pri izvedbi poleg naših sodelavcev sodelujejo ekipe arhitektov, statikov, strojnikov, gradbenikov in električarjev, kar zahteva veliko usklajevanja in časovnega koordiniranja del.

Kljub različnim izzivom, ki se sproti pojavljajo ob posegih v starejši objekt, dela potekajo v okviru predvidenega terminskega plana. Med največjimi izzivi je denimo izvedba strojnih in elektro inštalacij, ki morajo biti izjemno natančno načrtovane in realizirane, saj nanje vplivajo številni dejavniki, kot so vprašanja prostorskih omejitev, statike, funkcionalnosti prostorov, drugih gradbenih elementov in opreme, vprašanja

možnosti kasnejšega servisiranja oziroma rednega vzdrževanja, itd. Zato so del naše razširjene ekipe tudi zunanji strokovnjaki s področja ogrevanja in hlajenja, prezračevanja, statike, nad vsem pa bdi tudi s strani Inženirske zbornice Slovenije pooblaščen nadzornik strojnih inštalacij in strojne opreme.

Vtis o trenutnem poteku del si lahko ustvarite s pomočjo fotoutrinkov, ki so bili zabeleženi v prvih dneh marca, ko je nastajal ta prispevek. Vsekakor se vsi izdatno trudimo, da bodo dela končana pravočasno in da bomo lahko rehabilitante sprejeli v prenovljenih prostorih v začetku junija 2023, ko je predviden začetek letošnjega programa skupinske obmorske obnovitvene rehabilitacije za distrofike.

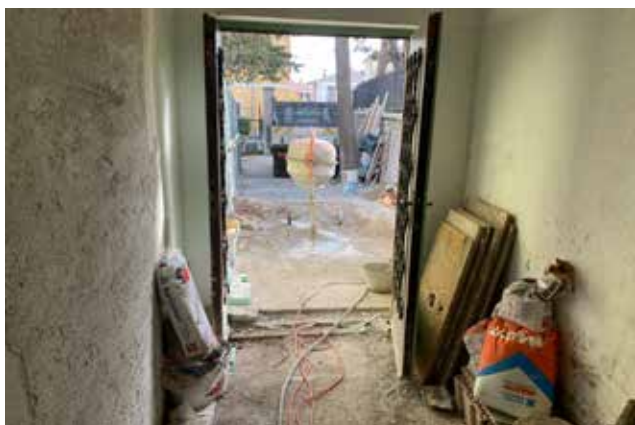
■ Uprava Doma dva topola d.o.o.



Razširjena ekipa delavcev pri montaži strojnih inštalacij



Montaža mavčnih plošč v eni od sob in vgradnja električne napeljave



Vhod za podizvajalce in vnos materiala



Zgoraj vgrajena nova okna, spodaj izkop za hidroizolacijo stavbe

Pet let zdravljenja otrok s spinalno mišično atrofijo z zdravilom nusinersen (Spinraza®)

Spinalna mišična atrofija (SMA) je bolezen motoričnih nevronov, ki nastane zaradi mutacije v genu SMN1, kar povzroči pomanjkanje proteina SMN (survival motor neuron). Posledično pride do mišične atrofije, mišične šibkosti in slabšanje motoričnih funkcij. Teža klinične slike je odvisna od tipa bolezni oziroma od kopij gena SMN2, ki lahko v manjših količinah proizvaja potreben protein SMN in tako nekoliko zmanjša težo klinične slike.



Žana, prva mala pacientka s SMA, ki smo jo v Sloveniji uspešno zdravili z zdravilom nusinersen (osebni arhiv)

Do nedavnega je bila SMA neozdravljiva bolezen, pogosto progresivna ter za bolnike z najhujšo obliko SMA v večini tudi usodna v prvih letih življenja. Leta 2017 je na Evropski trg prišlo zdravilo nusinersen (Spinraza®), ki je bilo prvo registrirano zdravilo za zdravljenje SMA. Nusinersen je protismiselni oligonukleotid, ki prek gena SMN2 povzroči več funkcionalne beljakovine SMN in se aplicira intratekalno (v spinalni kanal v ledvenem predelu).

Bolniki so se tako pričeli v Sloveniji z nusinersenom zdraviti leta 2017, prvi pacientka je prejela terapijo v marcu 2017 na Kliničnem oddelku za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo (KOOMRN) Pediatrične

klinike v Ljubljani. Leta 2019 so začeli s tem zdravilom zdraviti tudi odrasle na Kliničnem inštitutu za klinično nevrofiziologijo, UKC Ljubljana. Do leta 2023 je bilo v Sloveniji z nusinersenom zdravljenih že 75 pacientov.

Aplikacija terapije otrokom na Pediatrični kliniki poteka v sklopu enodnevne hospitalizacije. Zjutraj je pacient sprejet na KOOMRN, dopoldan prejme aplikacijo zdravila. Zdravilo se aplicira intratekalno, kar pomeni, da se z daljšo iglo zbode med vretenca, vstopi v spinalni kanal in aplicira zdravilo v likvor, ki oblija možgane in hrbtenjačo. Pred samo aplikacijo se kožo namaže z lokalnim anestetikom, pacienta pomiri z blagim sedativom, da je poseg kar se da

neboleč in netravmatičen. Po aplikaciji mora pacient nekaj ur mirovati in se v popoldanskem času odpravi v domačo oskrbo. Aplikacija je pri večini nekomplikirana, težavo lahko predstavlja skolioza oziroma ukrivljenost hrbtenice pri večjih otrocih in odraslih; v teh primerih se lahko zdravilo aplicira v splošni anesteziji ali s pomočjo CT slikanja. Izkušnje z nusinersenom so dobre, imamo malo težav s stranskimi in neželenimi učinki, v večini je to bolečina na mestu aplikacije in postpunkcijski glavobol. Ta načeloma mine v nekaj dneh in z uporabo analgetikov.

Pacienti so začeli opisovati občutek večje moči v mišicah, navajali so, da imajo več energije, manj tremorja in boljše splošno klinično stanje ter počutje. Kliniki smo opazili velik napredek v motoričnih funkcijah, doseganje motoričnih mejnikov, predvsem pri mlajših pacientih.

V sodelovanju s češkimi zdravniki je bil napisan tudi članek o izkušnjah in izidih zdravljenja s spinrazo pri otrocih in mladih odraslih (Osredkar, D. et al. Children and young adults with spinal muscular atrophy treated with nusinersen. European Journal of Paediatric Neurology 30, 1–8 (2021).) Bolniki in njihovi negovalci so bili povprašani o subjektivni oceni spremembe vsakdanjega življenja po 14 mesecih zdravljenja, na več področjih vsakdanjih aktivnosti. Številke v spodnji tabeli predstavljajo bolnike, ki so poročali o izboljšanju na določenem področju, nihče ni poročal o poslabšanju.

Področje vsakodnevne aktivnosti	Število pacientov (odstotek)
Gibanje	39 (63.9 %)
Vzdržljivost	36 (59.0 %)
Kontrola glave	27 (44.3 %)
Hranjenje	26 (26.2 %)
Dihanje	14 (23.0 %)
Moč govora	14 (23.0 %)
Kontrola invalidskega vozička	6 (9.8 %)
Aspiracije	2 (3.3 %)

Slednji podatki so izjemnega pomena, saj vemo, da je spinalna mišična atrofija progresivna bolezen in stabilnost na določenem področju pomeni že uspeh pri zdravljenju.

Jasno je, da se v zadnjih letih soočamo s hitro spreminjajočim se pristopom do SMA zaradi novih terapevtskih postopkov in boljšega razumevanja naravnega poteka bolezni. To je posledica skupnega prizadevanja klinikov, raziskovalcev, družin in zagovorniških skupin, farmacevtskih družb in regulativnih agencij.

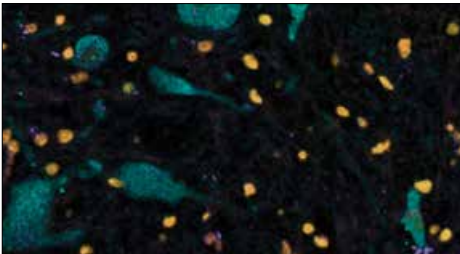
Možnosti za napredek še obstajajo, predvsem pri poznavanju novih fenotipov bolezni in izboljšanja multidisciplinarnе obravnave pacientov. Eden izmed največjih izzivov, ki jih vidimo na tem področju, je definitivno odkritje biomarkerjev, ki bi olajšali izbiro terapije in napoved poteka bolezni.

■ Eva Vrščaj, Damjan Osredkar
Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Kontakt: eva.vrscaj@kclj.si



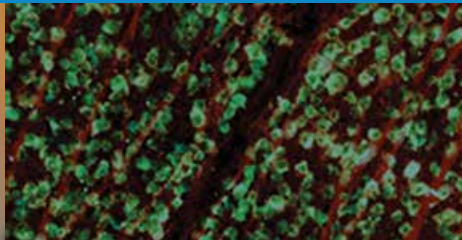
Kljub težki obliki bolezni, je Žana pri treh letih samostojno sedela, pri petih pa je lahko stala (in plesala!) s pomočjo stojke (osebni arhiv)

»Navedeni članek je neodvisno delo uredništva, pripravljeno v sodelovanju z zdravstvenimi strokovnjaki.«




where
science
meets **humanity**™

Znanost v skrbi za človeka

Naše poslanstvo je jasno: smo pionirji v nevroznanosti.

Z neskončno skrbnostjo in neustrašnim delom želimo narediti pomembne spremembe, da bi resnično spremenili življenja vseh, ki trpijo za uničujočimi nevrološskimi in nevrodegenerativnimi obolenji.

Ne zato, ker lahko, ampak zato, ker zmoremo.



Datum priprave materiala:
december 2022
Biogen-193354

Nadomestna in dopolnilna komunikacija pri odraslih

Za osebe z različnimi prirojenimi in pridobljenimi govorno-jezikovnimi motnjami, torej, ko govora ni ali pa je le-ta slabo razumljiv, je mogoče uvesti sistem nadomestne in dopolnilne komunikacije (NDK). Nadomestna komunikacija je torej namenjena osebam brez glasu ali s popolnoma nerazumljivim govorom, kar pomeni, da pripomoček za sporazumevanje popolnoma nadomesti govor osebe. Dopolnilna komunikacija pa je namenjena osebam s slabo razumljivim govorom, kar pomeni, da dopolnjuje govor osebe in se uporablja v kombinaciji z govorom.



Primeri dveh komunikatorjev (levo, manjši I13 in večji I16), ki ju lahko upravljamo z očmi in primer komunikatorja, ki se lahko upravlja preko zaslona na dotik (desno, i-110), vir slik: <https://www.tobiidynavox.com/>.

NDK obsega različne sisteme, od papirja in pisala, table piši-briši, grafičnih predlog in komunikacijskih knjig pa vse do elektronskih in računalniških sistemov z različnimi vmesniki za upravljanje. Pripomoček za NDK se lahko uporablja na direktni ali indirektni način, kar je odvisno od gibalnih zmožnosti uporabnika. Če so gibalne zmožnosti primerne, lahko oseba pokaže simbol ali sestavi oziroma natipka besedo z uporabo prsta ali z uporabo pisala za zaslon. V primeru zmanjšanih gibalnih zmožnosti lahko enako stori z uporabo enega ali več stikal, ki jih sproži z roko ali katerim drugim delom telesa. Posamezniki, ki imajo sicer omejene možnosti gibanja, a imajo dobro kontrolo gibanja glave, lahko komunikacijski pripomoček upravljajo

z uporabo odsevnika, ki ga imajo nameščenega na čepici ali okvirju očal in odboj svetlobe na njem zaznava posebna IR kamera. Pri uporabnikih vozička na elektromotorni pogon je možno s krmilno enoto, ki podpira povezavo Bluetooth, upravljati računalniški sistem NDK. Pri osebah, pri katerih je edino zanesljivo gibanje premikanje oči, lahko uporabimo senzorski sistem za vodenje računalnika s pomočjo usmerjanja pogleda, tako da uporabnikove oči postanejo miškin kazalec. Za potrjevanje (klik) pri taki rešitvi je možno zadržati pogled za nastavljen čas (v praksi od 0,1 s do 2,5 s), pomežikniti za določen čas ali uporabiti stikalo. Oči spremlja infrardeči (IR) vmesnik na spodnji strani naprave, ki zaznava odboj IR svetlobe

od mrežnice. S pomočjo kalibracije se nastavi primerno upravljanje naprave s premiki oči.

Elektronsko napravo za NDK v strokovnih krogih imenujemo »aparatus za nadomestno sporazumevanje«, v vsakdanji praksi pa ga imenujemo komunikacijski pripomoček ali skrajšano »komunikator«.

Pred uvajanjem sistema NDK je potrebno natančno oceniti funkcijske, komunikacijske in kognitivne sposobnosti posameznika. Pri tem sodeluje tim različnih strokovnjakov (zdravnik spec. fiz. med. in reh., logoped, delovni terapevt, inženir/tehnik, psiholog, itd.). Logoped najprej oceni govorno jezikovne in komunikacijske sposobnosti posameznika in njegove komunikacijske



Uporabnik s pripomočkom NDK TobiiDynavox i-110, nameščenem na vozičku.



Nekaj članov tima za NDK (od leve proti desni) Sonja Šmid, zdravnik spec. fiz. med. in reh., vodja programa NDK; Rok Tomažinčič, informatik, Saša Juretič, logopedinja, David Brecelj, delovni terapevt, Mateja Drljepan, logopedinja, Katja Brancelj Galič, delovna terapevtka, Špela Ravnikar, logopedinja, Mojca Debeljak, raziskovalka

potrebe v domačem okolju, v šoli ali na delovnem mestu. Nato izbere ustrezen komunikacijski pripomoček, ga prilagaja in preverja uspešnost uporabe v različnih komunikacijskih okoljih. Za uporabo pripomočka usposablja tako uporabnika kot tudi pomembne komunikacijske partnerje, torej osebe, ki z uporabnikom najpogosteje komunicirajo. Leta 2019 je bil vpeljan prenovljen program za predpisovanje pripomočkov NDK pri odraslih. Poleg izposoje pripomočka, ki se ga lahko ob spremembi stanja zamenja s primernejšim, smo s programom pridobili tudi možnost vključevanja svojcev ali osebnih asistentov v učenje rabe pripomočka (v obliki ambulantne ali 2-tedenske bolnišnične obravnave na URI Soča).

Ocenjevanje potrebe po NDK se po klinični poti začne z ambulantno ali bolnišnično timsko obravnavo. Potrebna je

napotnica za specialista fizikalne medicine in rehabilitacije na URI Soča s pripisom Dom IRIS in komunikator. Vsak član tima, skupaj z uporabnikom in svojci, prispeva svoj delež h končni odločitvi, če in kateri pripomoček za NDK bo uporabnik potreboval. Po uspešnem testiranju in za bolnika izbranem najustreznejšem pripomočku sledi nadaljevanje bolnišnične ali ambulantne obravnave. Tudi na tej obravnavi sledimo klinični poti z dodatnimi testiranjmi in ocenjevanji, predvsem pa izstopa priprava pripomočka in učenje njegove rabe ter prilagajanje pripomočka uporabnikovim potrebam (pripraviti ustrezne programe in vsebino). Kadar uporabnik uspešno usvoji uporabo pripomočka, ga dobi v izposojajo. Sledijo redne kontrolne obravnave, kjer spremljamo uporabo pripomočka in ga po potrebi prilagajamo uporabnikovim potrebam.

Odrasle osebe z najhujšimi motnjami sporazumevanja dobijo v ambulantni za NDK ustrezen komunikacijski pripomoček. Z redno uporabo ter podporo tima in svojcev pa usvojijo njegovo upravljanje. Tako je njihova komunikacija učinkovitejša in funkcionalna, kar močno vpliva na kakovost njihovega življenja.

■ Tim za NDK na URI Soča

Literatura:

Moharič, Ogrin, Pirc, Debeljak, Galič Brancelj, Brecelj, Klun. Program za nadomestno in Dopolnilno komunikacijo pri odraslih, Revija Rehabilitacija, letnik XIX, supl. 1 (2020), https://ibmi.mf.uni-lj.si/rehabilitacija/vsebina/Rehabilitacija_2020_S1_p049-052.pdf.

ANKETE, VPRAŠALNIKI, RAZISKAVE

Že nekaj časa opažamo porast prošenj za sodelovanja v različnih raziskavah, ki se tičejo življenja in dela invalidov ali živčno-mišičnih obolenj. Pri društvu se nam zdi pomembno, da raziskovalci pridobijo mnenja različnih skupin invalidov, zato tovrstne prošnje posredujemo naprej med člane društva.

Vsem, ki se na take pobude odzovete in vprašalnike izpolnite, se zahvaljujemo in vas vabimo k sodelovanju tudi v naprej.

Varstvo osebnih podatkov o zdravstvenem stanju

Leto 2023 se je pričelo z zakonodajnega vidika z aktualno tematiko varstva osebnih podatkov, saj je s 26. 1. 2023 v veljavo stopil Zakon o varstvu osebnih podatkov (ZVOP-2) (Uradni list RS, št. 163/22). To sicer ne pomeni, da področje ni bilo že predhodno regulirano, spomnimo se Splošne uredbe o varstvu podatkov (v nadaljevanju Uredba GDPR), katere učinke smo občutili tudi v vsakdanjem življenju, še zlasti kadar smo bili v vlogi potrošnika. Varstvo osebnih podatkov je zelo obširno in kompleksno področje. Tokrat se bomo omejili in poglobili v del tega področja, ki se nanaša na varovanje podatkov o našem zdravstvenem stanju.

Kaj so podatki o zdravstvenem stanju?

Osebni podatek je katerikoli podatek o lastnostih, stanju, ravnanju ali razmerju, ki se nanaša na določeno ali določljivo fizično osebo, torej posameznika, na glede na obliko, v kateri je izražen. Znotraj tega okvira osebnih podatkov razločujemo podatke o zdravstvenem stanju.

Glede na člen 4(15) Uredbe GDPR „podatki o zdravstvenem stanju“ pomenijo „osebne podatke, ki se nanašajo na telesno ali duševno zdravje posameznika, vključno z zagotavljanjem zdravstvenih storitev, in razkrivajo informacije o njegovem zdravstvenem stanju“.

Glede na to in na ustrezno sodno prakso Sodišča Evropske unije je treba izraz „podatki v zvezi z zdravjem“ razlagati široko.

Podatki o zdravstvenem stanju so lahko pridobljeni iz različnih virov, na primer:

- informacije, ki jih izvajalec zdravstvene dejavnosti zbere v zdravstveni dokumentaciji (kot so zdravstvena anamneza ter rezultati pregledov in zdravljenja);
- informacije, ki postanejo zdravstveni podatki s sklicevanjem na druge podatke, s čimer se razkrije zdravstveno stanje ali zdravstvena tveganja (kot

je domneva, da je oseba izpostavljena večjemu tveganju za srčno kap na podlagi visokega krvnega tlaka, izmerjenega v določenem časovnem obdobju);

- informacije iz vprašalnika „s samopregledom“, pri katerem posamezniki, na katere se nanašajo osebni podatki, odgovarjajo na vprašanja v zvezi s svojim zdravjem (na primer navedejo simptome);
- informacije, ki postanejo zdravstveni podatki zaradi uporabe v posebnih okoliščinah (na primer informacije o nedavnem obisku regije, ki jo je prizadel COVID-19, ali prisotnosti v taki regiji, ki jih obdelava zdravstveni delavec za postavitev diagnoze).¹

Varstvo podatkov po Uredbi GDPR

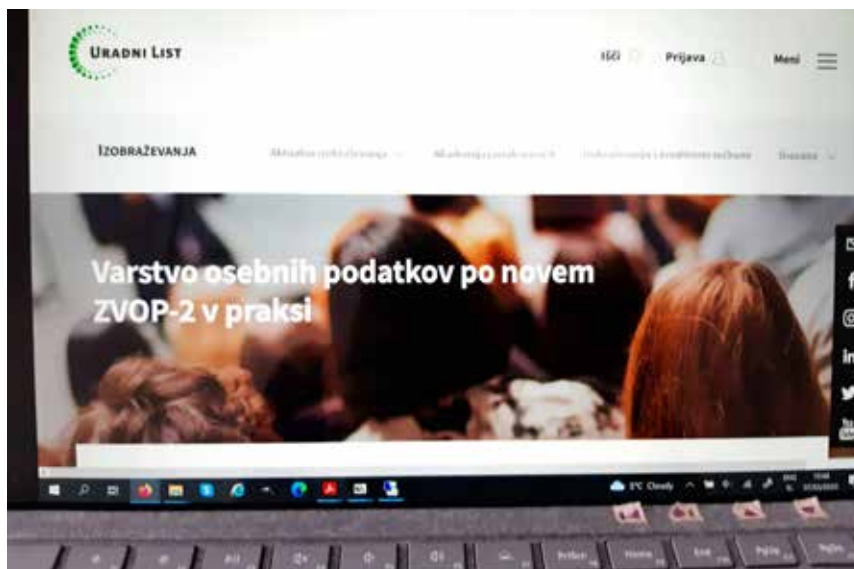
V zvezi z osebnimi podatki o zdravstvenem stanju posameznik uživa podobno varstvo kot pri ostalih osebnih podatkih. Ima pravico do seznanitve z njimi, pravico do popravka, omejitve obdelave oz. izbrisa nezakonito obdelanih podatkov ter pravico do prijave nezakonite obdelave informacijskemu pooblaščenцу. Ker pa gre pri podatkih o zdravstvenem stanju za tako imenovane občutljive osebne podatke, po Uredbi GDPR uživajo še posebno varstvo in se lahko obdelujejo le

izjemoma. Kdaj je torej dopustno obdelovati takšne podatke?

Obdelava je dopustna, kadar se posameznik sam odloči in take podatke bo-disi **sam objavi** ali pa izrecno **privoli** v obdelavo tovrstnih osebnih podatkov. Primer: V okviru neintervencijske študije se izvede raziskava, ki zajame določeno populacijo ter raziskuje simptome in napredovanje bolezni. Za obdelavo takšnih zdravstvenih podatkov lahko raziskovalci zaprosijo posameznika, na katerega se nanašajo osebni podatki, za privolitev v skladu s pogoji, določenimi v členu 7 Uredbe GDPR.

Bolj vprašljivo je, kdaj lahko nekdo podatke o zdravstvenem stanju posameznika obdeluje, ko posameznik takega izrecnega soglasja ne da. Taka obdelava podatkov je dopustna v prvi vrsti, kadar posameznik, na katerega se nanašajo osebni podatki, fizično ali pravno ni sposoben dati privolitve in je obdelava potrebna za **zaščito življenjskih interesov posameznika**, na katerega se nanašajo osebni podatki, ali drugega posameznika. Kot primer gre lahko za posameznika, ki je življenjsko ogrožen in oseba ob njem pokliče nujno medicinsko pomoč ter z namenom pomoči, sporoči podatke o zdravstvenem stanju življenjsko ogrožene osebe. Prav tako je obdelava dopustna, kadar je potrebna za uveljavljanje, izvajanje

¹ Smernice št. 03/2020 o obdelavi podatkov o zdravstvenem stanju za namene znanstvenih raziskav v okviru izbruha COVID-19 sprejete 21. aprila 2020. Vir: https://edpb.europa.eu/sites/default/files/files/file1/edpb_guidelines_202003_healthdatascientificresearchcovid19_sl.pdf (6.3.2023)



ali obrambo **pravnih zahtevkov** ali kadar sodišča izvajajo svojo **sodno pristojnost** in kadar je obdelava podatkov potrebna za namene izpolnjevanja obveznosti in izvajanja posebnih pravic upravljavca ali posameznika, na katerega se nanašajo osebni podatki, na **področju delovnega prava ter prava socialne varnosti in socialnega varstva**. Taka obdelava pa je strogo omejena glede na obseg. Uporabi oz. obdela se lahko le toliko podatkov kot je nujno potrebno, da se doseže namen uporabe, ne pa več. Tak primer denimo predstavlja ravnanje z medicinskimi podatki v odločbah Zavoda za pokojninsko in invalidsko zavarovanje (ZPIZ) ter Zavoda za zdravstveno zavarovanje (ZZZS), kar urejata na podzakonski ravni pravilnika, ki pravita, da je lahko zaradi varovanja osebnih podatkov delodajalec seznanjen z izvedenskim mnenjem le v obsegu, kot je povzet v odločbi oziroma brez navajanja podatkov o zdravstvenem stanju zavarovanca. V odločbi, ki jo dobita delodajalec in zavarovanec, je tako na primer lahko zapisano, da je po izvedenskem mnenju, ki ga je podala invalidska komisija, pri zavarovancu podana II. kategorija invalidnosti, ker zavarovanec ni več zmožen v celoti opravljati organizirane dela. Invalidnost je posledica bolezni. Zavarovanec dobi zaradi celovite seznaitve z razlogi za tako mnenje še obrazložitev v posebni prilogi, ki delodajalcu praviloma ni dosegljiva. Po pravilih obveznega zdravstvenega zavarovanja ZZZS pa lahko nastaneta celo dve različici odločbe – ena za delodajalca in ena za delavca.

Obdelava je dopustna tudi kadar je potrebna iz razlogov **bistvenega javnega interesa** na podlagi prava Unije ali prava države članice in kadar je potrebna za **namene arhiviranja v javnem interesu, za znanstveno ali zgodovinsko raziskovalne namene ali statistične namene**. Primer: obsežna študija prebivalstva, ki se izvaja na podlagi zdravstvenih kartonov bolnikov z živčno-mišičnimi obolenji.

Uredba GDPR pa ni spregledala niti pravnih oseb, ki zaradi narave dejavnosti obdelave zdravstvenih podatkov ne morejo zaobiti, s tem ko dopušča obdelavo osebnih podatkov, kadar jo v okviru svojih **zakonitih dejavnosti** z ustreznimi zaščitnimi ukrepi izvaja **ustanova, združenje ali katero koli drugo neprofitno telo** s političnim, filozofskim, verskim ali sindikalnim ciljem. Prav tako pa je dopustna kadar je potrebna za namene **preventivne medicine ali medicine dela, oceno delovne sposobnosti zaposlenega, zdravstveno diagnozo, zagotovitev zdravstvene ali socialne oskrbe ali zdravljenja ali upravljanje sistemov in storitev zdravstvenega ali socialnega varstva** na podlagi prava Unije ali prava države članice. Prav na tem mestu do izraza pride naša veljavna zakonodaja na nacionalni ravni, in sicer Zakon o pacientovih pravicah (ZPacP) (Uradni list RS, št. 15/08, 55/17, 177/20 in 100/22 – ZNUZSZS), ki bolj podrobno opredeljuje pravico pacientov do varstva zasebnosti in varstva osebnih podatkov, kar si bomo v nadaljevanju bolj podrobno ogledali.

Varstvo podatkov po Zakonu o pacientovih pravicah

Pacient ima pravico do zaupnosti osebnih podatkov, vključno s podatki o obisku pri zdravniku in drugih podrobnostih o svojem zdravljenju. Zdravstveni delavci in zdravstveni sodelavci ter osebe, ki so jim zaradi narave njihovega dela podatki dosegljivi, so dolžni kot **poklicno skrivnost** varovati vse, kar pri opravljanju svojega poklica ali dela zvedo o pacientu. Seveda pa tudi tu obstajajo izjeme. Zdravnik lahko sporoči informacije o zdravstvenem stanju pacienta, če je to nujno potrebno za **varovanje življenja ali preprečitev hudega poslabšanja zdravja** pacienta oz. drugih oseb. Prav tako privolitve ni potrebna, kadar se zaradi potreb zdravljenja podatki **posredujejo drugemu izvajalcu zdravstvene dejavnosti** in če se podatki zbirajo in obdelujejo za namene **spremljanja kakovosti in varnosti zdravstvene obravnave** ter pri tem pacientova istovetnost ni ugotovljiva. V kolikor pacientova istovetnost ni ugotovljiva, se lahko brez privolitve podatki o njegovem zdravstvenem stanju obdelujejo tudi za **namene epidemioloških in drugih raziskav, izobraževanja, medicinskih objav in podobno**.

Pacient ima z dopolnjenim 15. letom starosti pravico pisno (predpisani obrazec) ali ustno ob navzočnosti dveh polnoletnih prič določiti, komu, kdaj in katere **informacije o njegovem zdravstvenem stanju** sme, mora ali ne sme zdravnik ali druga oseba, ki jo zdravnik pooblasti, sporočiti, razen če zakon določa drugače. Enako velja za sporočanje informacij o zdravstvenem stanju, ki se nanašajo na **medicinski poseg**



oziroma zdravstveno obravnavo, v katero je pacient do 15. leta starosti lahko samostojno privolil. Izjava se lahko da za posamezen medicinski poseg oziroma zdravstveno obravnavo ali za vse bodoče medicinske posege oziroma bodočo zdravstveno obravnavo pri posameznem izvajalcu zdravstvene dejavnosti. Seveda pa se na tem mestu pojavi vprašanje, kaj če se pacient ne izjavi bodisi ker tega ne želi bodisi ker zaradi zdravstvenega stanja tega ne zmore. V tem primeru se informacije o njegovem zdravstvenem stanju lahko sporočijo staršem, sodišču, njegovim ožjim družinskim članom, bližnjim osebam ter osebam, ki so bile v zvezi s konkretnim medicinskim posegom oziroma zdravstveno obravnavo upravičene dati privolitev, če pacient ni bil sposoben odločanja o sebi. Kdo so te osebe? Taka oseba je zakoniti zastopnik. V kolikor ga pacient nima postavljenega, pa imajo pravico do seznanitve osebe v naslednjem izključujočem vrstnem redu: pacientov zakonec, zunajzakonski partner ali partner iz istospolne skupnosti, pacientovi otroci ali posvojenci, pacientovi starši oziroma posvojitelji, bratje ali sestre, stari starši in vnuki.

Ko govorimo torej o **pravici do seznanitve z zdravstveno dokumentacijo** jo v prvi vrsti izvršuje pacient sam, šele subsidiarno pa druge pooblaščen osebe in osebe, ki imajo pravico do odločanja o pacientovi zdravstveni obravnavi. Na tej točki pa lahko dodamo, da pravica do seznanitve vključuje poleg pravice do vpogleda v zdravstveno dokumentacijo in pravice vpogleda v podatke v informacijskem sistemu kartice zdravstvenega zavarovanja ob prisotnosti zdravnika ali drugega zdravstvenega delavca oziroma zdravstvenega sodelavca tudi pravico do reprodukcije

oz. prepisa teh podatkov. Fotokopiranje ali drugo reprodukcijo zdravstvene dokumentacije mora zagotoviti izvajalec zdravstvene dejavnosti, dejansko nastali materialni stroški te storitve pa so breme tistega, ki reprodukcijo zahteva. Verodostojno reprodukcijo slikovne dokumentacije, ki se ne hrani v elektronski obliki, je izvajalec zdravstvene dejavnosti dolžan zagotoviti, če razpolaga s tehničnimi sredstvi, ki to omogočajo.

Ker pa osebni podatki niso le pisane ali izgovorjene besede ampak tudi vizualna podoba, skupek podatkov v kakršnikoli obliki iz katerih je moč prepoznati določljivega posameznika, je varstvo osebnih podatkov neločljivo povezano s pravico do zasebnosti. Prav zaradi varstva osebnih podatkov je torej potrebno varovati zasebnost zlasti v okoliščinah, ko bi le ta brez regulacije lahko bila razkrita. V tem kontekstu Zakon o pravicah pacienta varuje zasebnost pacienta tako, da omejuje **prisotnost**

osebja pri medicinskem posegu oziroma zdravstveni obravnavi. Pravi, da se pacientu omogoči, da so na takem posegu oz. obravnavi navzoči le zdravstveni delavci, potrebni za izvedbo posega oz. obravnave, osebe za katere pacient želi (če je to glede na situacijo izvedljivo), da so navzoče in osebe, ki imajo v konkretnem primeru pravico do privolitve v medicinski poseg oziroma zdravstveno obravnavo, če pacient ni sposoben odločanja o sebi in če je to glede na naravo medicinskega posega oziroma zdravstvene obravnave izvedljivo. Dodatna privolitev pacienta pa je vselej potrebna za navzočnost oseb za potrebe zdravstvenega izobraževanja.



■ Mojca Sušec, univ. dipl. prav.

Nove trajnostne dobe medicinskih pripomočkov

Obveščamo vas, da so s 11. 1. 2023 stopile v veljavo Spremembe in dopolnitve Pravil obveznega zdravstvenega zavarovanja (Uradni list RS, št. 163/22). Spremembe, ki bodo imele konkretne vplive na distrofike, se kažejo predvsem na področju trajnostnih dob nekaterih medicinskih pripomočkov. Trajnostna doba negovalne postelje se z 10 let krajša na 5 let. Daljšajo pa se trajnostne dobe vozičkov. Če so bile nekatere zavarovane osebe (tiste v delovnem razmerju ali opravljajo samostojno dejavnost, se redno šolajo ali so na rehabilitaciji) po stari ureditvi do vozičkov upravičene na 3 leta, bodo po novi ureditvi upravičene do novih vozičkov in počivalnikov na 5 let. Presečni datum je 11. 1. 2023; tisti, ki so voziček ali počivalnik prevzeli pred tem datumom bodo upravičeni po starem sistemu do novega, torej čez 3 leta v kolikor izpolnjujejo pogoje, medtem ko bodo vsi ostali, ki bodo prejeli vozičke po tem datumu, do novih vozičkov upravičeni po novem z novo trajnostno dobo 5 let.

Na seznam se na novo dodaja električna negovalna postelja s trapezom za obračanje, varovalnima posteljnima ograjicama in posteljno mizico s trajnostno dobo 5 let in blazine proti preležaninam – za posteljo in za sedež, obe s trajnostno dobo 3 leta.

NOVI ZNESKI DODATKA ZA POMOČ IN POSTREŽBO

V Uradnem listu RS, št. 29/2023 je bil objavljen Sklep o uskladitvi in zneskih dodatka za pomoč in postrežbo od 1. marca 2023.

Dodatek za pomoč in postrežbo za opravljanje vseh osnovnih življenjskih potreb ter za slepe osebe in nepokretne osebe iz 100. člena Zakona o pokojninskem in invalidskem zavarovanju (Uradni list RS, št. 48/22 – uradno prečiščeno besedilo) od 1. marca 2023 dalje znaša **347,11 eura**.

Dodatek za pomoč in postrežbo za opravljanje večine osnovnih življenjskih potreb ter za slabovidne osebe od 1. marca 2023 dalje znaša **173,56 eura**.

Dodatek za pomoč in postrežbo uživalca pokojnine, ki potrebuje 24-urni nadzor svojcev in obvezno strokovno pomoč za stalno izvajanje zdravstvene nege, od 1. marca 2023 dalje znaša **497,75 eura**.

Priznanje športu distrofikov

Zveza za šport invalidov – Paralimpijski komite Slovenije je konec januarja tradicionalno organizirala prireditev Parašportnik leta 2022. Prireditev je poklon slovenskemu športu invalidov in priložnost za druženje športnikov invalidov.



Najboljši parašportniki leta 2022 so postali gluha atletinja Leja Glojnarič, gluhi teniški igralec Marino Kegl, moška reprezentanca gluhih v košarki tri na tri in ženska ekipa v odbojki sede. Na prireditvi, ki je potekala na Brdu, so podelili častne listine za dosežke na področju parašporta v letu 2022, ki so jih prejeli Peter Ozmec, Ernest Jazbinšek, Emil Muri in Damijan Lazar, Jožetu Okornu pa so podeli prvo častno članstvo. Tradicionalno so podelili tudi bronaste, srebrne in zlate znake za dosežke na mednarodnih tekmovanjih ter zahvali ob koncu aktivne športne poti gluhi smučarki Anji Drev in Gregorju Gračnerju, košarkarju na vozičku. Priznanji za perspektivnega mladega športnika sta prejela plavalec Gašper Glušič in odbojkarica Klara Vrabič. Slovesna govornica na prireditvi je bila predsednica države dr. Nataša Pirc Musar.

Zveza za šport se je ob 60-letnici, ki so jo praznovali lani jeseni, spomnila tudi na invalidske organizacije in njihov prispevek k razvoju športa invalidov.

Za 40 in več let delovanja na področju športa distrofikov je bilo z zlato plaketo nagrajeno tudi Društvo distrofikov Slovenije.

Priznanja smo se zelo razveselili in z veseljem bomo še naprej širili športni duh med člani in širše.

■ Andreja Šuštar

V LETU 2023 SE BODO ŠPORTNIKI DISTROFIKI BORILI NA NASLEDNJIH TEKMOVANJIH:

Tekmovanje posameznikov v bocci (BC3 in BC4), CIRIUS Kamnik, 18. 2. 2023

Tekmovanje posameznikov v bocci (BC1+BC2+BC5+OPEN), CIRIUS Kamnik, 18. 3. 2023

Posamično državno prvenstvo distrofikov v šahu, Cirius Kamnik, 24.3. – 26. 3. 2023

World Boccia Challenger, Zagreb, 25. 3. – 2. 4. 2023

Državno prvenstvo v paraplesu (latinsko ameriški plesi), lokacija še ni znana, 1. 4. 2023

Tekmovanje posameznikov v bocci (vse kategorije), CIRIUS Kamnik, 15. 4. 2023

Tekmovanje parov v bocci, CIRIUS Kamnik, 13. 5. 2023

Državno prvenstvo v paraplesu (kombinacija 10 plesov), lokacija še ni znana, 10. 6. 2023

Mednarodni turnir Boccia Tatra Cup 23, Slovaška, 15. 6. – 20. 6. 2023

World Boccia Europe Regional Championships, Nizozemska, 6. 8. – 14. 8. 2023

Tekmovanje posameznikov v bocci (vse kategorije), CIRIUS Kamnik, 30. 9. 2023

Državno prvenstvo posameznikov in parov v bocci, Puconci, 21. 10. 2023

Kvalifikacijski turnir za evropsko prvenstvo v hokeju na električnih vozičkih, Nizozemska, 16. 11. – 20. 11. 2023

Ivov memorial

V preteklem letu nas je zapustil naš dolgoletni sekretar, sodelavec in prijatelj Ivo Jakovljevič. Vsak, ki ga je bolj osebno poznal, ve, da je bil Ivo velik športni navdušenec, dolgoletni igralec hokeja na električnih vozičkih in vodja društvenega posebnega socialnega programa šport. Poseben pečat je pustil pri hokeju na električnih vozičkih. Poskrbel je, da je ta šport potekal stalno in se razvijal. S hokejskimi ekipam v tujini je stkal posebne vezi, zaradi katerih smo se lahko udeleževali mednarodnih tekmovanj. Zato smo se na društvu odločili, da Ivu v spomin priredimo memorial v hokeju na električnih vozičkih.

Memorial je potekal med 9. 12. 2022 in 11. 12. 2022 v zavodu Cirijs Kamnik. V lanskem letu smo v naši ekipi The Troublemakers pridobili več novih



Pokali za udeležence turnirja

igralcev (na turnirju nas je bilo 12), zato smo se odločili, da se na tem dogodku predstavimo z dvema ekipama. Da bi memorial dobil tudi mednarodno noto, pa smo povabili goste iz sosednje Italije, ekipo iz Vidma (Udine), za katero v letošnji sezoni igrajo tudi štirje naši člani, ki so obenem tudi člani slovenske reprezentance v hokeju na električnih invalidskih vozičkih.

Po prihodu v Cirijs Kamnik smo se nastanili in na družabnem večeru spoznali svoje nasprotnike. Prva tekma se je odvila v soboto dopoldan, kjer je prva slovenska ekipa igrala z gosti. Presenetljivo, a zaslužno, je Italijane premagala z rezultatom 9 : 2. Na tekmi sta v slovenski ekipi še posebej izstopala Branka Petrak in Goran Habjanič. Kasneje je palice prekrizala tudi druga

slovenska ekipa, ki je prav tako slavila zmago nad gosti z rezultatom 7 : 2. V drugi slovenski ekipi se je še posebej izkazal naš mladi up Andraž Velušček. Obe tekmi sta bili dobro obiskani, še posebej pa nas je razveselil prihod Ivove sestre Dragice Kokolj in njegovih prijateljev. Prvi dan turnirja sta bili odigrani dve tekmi, dan pa smo zaključili s prijetnim druženjem ob koktejlih in karaokah. V nedeljo sta se slovenski ekipi pomerili še med seboj. Po rednem delu je bil rezultat neodločen, zato so o zmagovalcu odločali kazenski strelji. Zmagala je prva ekipa, ki sta jo vodila Branka Petrak in Goran Habjanič.

Turnir je potekal v prijateljskem in prijetnem vzdušju.

■ Tilen Ribnikar



Druga slovenska ekipa



Z boccio na svetovno prvenstvo v Brazilijo

Vedno obstajajo priložnosti, ki jih je vredno izkoristiti. Zame je bila ena izmed takšnih priložnosti prav boccia, šport, ki mi že deset let spreminja življenje in me je popeljal na svetovno prizorišče 2022 World Boccia Championships v Rio de Janeiro v Brazilijo. Sem prva Slovenka, ki se je uvrstila na svetovno prvenstvo v boccii. Ne vem, kako visoko me lahko ponese in prav to je ta strast, ki me poganja in mi daje moč, da vztrajam.

Za mano je moje največje tekmovalje. Svetovno prvenstvo v boccii je potekalo decembra 2022 v brazilskem mestu Rio de Janeiro, kjer je v različnih kategorijah tekmovalo 168 športnikov iz 40 držav. Na tekmovalje sta me spremljali selektorka Maja Bobnar in Hana Gjerek. Prvenstva sem se udeležila kot edina predstavica iz Slovenije, kar me je še dodatno motiviralo, da sem si želela predstaviti našo državo v najboljši luči. Ko sem stala na tekmovalnem polju, sem se spomnila na vse moje treninge in priprave, da so bili vredni tega. Občutki so bili mešani, vzhičenost, adrenalin in hkrati strah. Zakaj strah? Podlaga za igranje je bila olimpijska, mehka, zaradi vlage in vročine v prostoru pa so se boče zelo močno držale skupaj, zato jih je bilo težje natančno metati in zbijati. Take razmere so šle

na roko le 100-odstotno natančnim in močnim tekmovalcem.

Na žalost se tekmovalje ni izšlo tako, kot sem si želela. V skupini sem tekmovalje začela s Fiono Muirhead iz Velike Britanije, ki je bila boljša in me premagala s 7:2. Tudi drugo tekmo z Yuen Cheung iz Kitajske sem izgubila z 9:2. S tem je bilo moje tekmovalje zaključeno in napredovanje v naslednji krog, med najboljših 12, ni bilo več mogoče. Težko mi je bilo, ne toliko, ker nisem zmagała, ampak ker nisem uspela razviti svoje igre in se boriti, kot se znam. Yuen je bila na koncu bronasta, jaz pa sem dosegla 18. mesto. Seveda sem bila razočarana, a sem hkrati sprejela to kot del športnega življenja. Vseeno sem vesela, da sem imela priložnost biti med najboljšimi športniki bočarji sveta.

Trenutno sem na 15. mestu na svetovni lestvici boccie. Na to sem ponosna in se veselim novih izzivov. Konec marca 2023 me čaka svetovni pokal v Zagrebu, kjer bom ponovno skušala doseči najboljše rezultate. V Zagrebu bo tekmovalna površina parket, ki mi zelo odgovarja. Všeč pa mi je tudi to, da se bomo tekmovalja udeležili v večji zasedbi. V ekipi bodo še Blaž Adamlje BC4, Natalie Fingšt BC2, Jakob Škantelj BC3 ter debitanta Bojan Poredoš BC2 in naš član Klemen Kramžar BC3. A to ni vse, v avgustu 2023 me čaka tudi evropsko prvenstvo v Rotterdamu, kamor sem, žal, trenutno edina uvrščena. Mogoče se pa še kaj spremeni, držimo pesti in navijajmo.

■ Nataša Bartol



Nataša s selektorko Majo Bobnar in Hano Gjerek v Rio de Janeiru (osebni arhiv)



Nataša z Yuen Cheung iz Kitajske (osebni arhiv)

Sezona pohodov GOGO 2023 pred vrati

Po tem, ko se je akcija Gibalno ovirani gore osvajajo oziroma skrajšano GOGO v preteklem koledarskem letu glede na številčno obiskanost izkazala kot zelo uspešno sredstvo za preprečevanje izključenosti, apatičnosti in krepitev solidarnosti, medgeneracijskega sodelovanja in aktivnega življenja invalidov, se akcija nadaljuje tudi v sezoni 2023.

Partnerji akcije GOGO, ki deluje v okviru odbora inPlaninec Planinske zveze Slovenije, ostajajo tudi v letu 2023 vodilne reprezentativne invalidske organizacije, ki združujejo glavnino gibalno oviranih oseb po Sloveniji: Društvo distrofikov Slovenije, Zveza paraplegikov Slovenije, Zveza društev za cerebralno paralizo – Sonček in Združenje multiple skleroze Slovenije.

Delovna skupina akcije GOGO si je za leto 2023 zastavila ambiciozen program. V načrtu ima petnajst inkluzijskih pohodov in še štiri v sklopu izobraževanj za strokovni kader. Večino ciljev predstavljajo na novo izbrane lokacije, ki jih gibalno ovirani udeleženci, oziroma inPlaninci kot se imenujejo, še niso imeli možnosti obiskati in so razpršene širom Slovenije. Za dva pohoda, pod tančico skrivnosti »pohodov v neznano«, lokacije še niso javno razkrite. Zainteresirana javnost bo zanje izvedela nekoliko kasneje, pa vendar ob pravem času za nemoteno

izvedbo pohodov. V manjšini so pohodi s cilji iz preteklih let in tudi ti ostajajo z razlogom. Tak je načrtovan pohod na Veliko Planino, ki v letu 2022 zaradi slabega vremena ni uspel in za katerega je bilo precejšnje zanimanje. Delovna skupina se je zato odločila, da ga ponovno vključi v program za leto 2023, v upanju, da bo vreme letos bolj naklonjeno.

Pri sodelovanju v akciji GOGO je v ospredju skupen cilj, da oviranim damo možnost in priložnost, da se gibljejo po naših gorah, na način, ki ga zmorejo. Tako skupaj presegamo marsikatero oviro, ki bi jih posameznik žal težko oziroma sploh ne. Rezultat je vedno večji obisk pohodnikov na pohodih, ki jih GOGO organizira, ter s tem tudi vedno več angažiranih prostovoljcev. Je pa potrebno k sodelovanju vabiti nove prostovoljce, da sami doživijo to izkušnjo in jo delijo dalje, kaj vse nekdo zmore oziroma kaj vse zmoremo, če združimo moči.

Vsak pohod je zgodba zase in že sedaj vemo, da bo v prav posebnem duhu v letu 2023 potekal vsaj eden. Za 23. september 2023 je načrtovan inkluzijski pohod na Debeli rtič, ki bo sovpadal z jubilejema 130 let Planinske zveze Slovenije, 70 let Slovenske planinske poti, z dnevom slovenskega športa ter mednarodnim dnevom znakovnih jezikov. Češnja na torti tega dne pa bo zaključek Slovenske planinske poti za slepe in slabovidne planince, ki so jo pričeli leta 2020 na Mariborski koči.

Pohodi niso le poti k ciljem, ampak so sami po sebi že cilji – osvojene gorske točke, kjer pohodniki ob gorskih razgledih predahnejo, se okrepčajo in kjer steče pomemben del družabnega življenja in povezovanja. Pohodi so tudi priložnost za povezovanje različnih akcij, priložnost, ko gluhi strežejo na kočah in postrežejo gibalno ovirane, so tudi stičišče več hkrati odvijajočih se pohodov skupin v odboru inPlaninec, ko se denimo gibalno ovirani srečajo z

15. apr	sobota	STRUNJAN - PORTOROŽ
20. apr	četrtek	SELO V PREKMURJU
20. maj	sobota	ŽAVCARJEV VRH
8. jun	četrtek	STAR MALN
10. jun	sobota	KAL NAD HRASTNIKOM
17. jun	sobota	DOM POD STORŽIČEM
2. jul	nedelja	Parafest Soča
19. avg	sobota	KOŠENJAK
27. avg	nedelja	NEZNANO
9. sep	sobota	VELIKA PLANINA
14. sep	četrtek	TROMEJNIK
23. sep	sobota	ANKARAN - DEBELI RTIČ
30. sep	sobota	NEZNANO
10. okt	sobota	CUDV Draga IG





nevrorazličnimi ali slepimi pohodniki, ki jim pomagajo na poti do planinskih ciljev in še veliko podobne medsebojne podpore se vzpostavi.

Postanek ob kočah pa je priložnost tudi za kulturo. Člani delovne skupine si

prizadevamo, da se pozitivna izkušnja in lepi spomini na osvojene gorske cilje popestrijo s programom z vključevanjem glasbenih točk, stand-up nastopov, recitiranjem pesmi ipd. Še posebej smo veseli aktivne udeležbe gibalno oviranih pohodnikov, da izrazijo svoje talente in prispevajo k dobremu vzdušju in polepšajo dan tudi ostalim.

Doživetje pohoda, veselje in osvojen cilj vsakega posameznika je tisto, kar navdihuje in daje željo po še več izvedenih in obiskanih pohodih. Ne glede na to, kako je posameznik prispel do vrha, je pohodnik v srcu in telesu. Če menite, da lahko na katerem od

gorskih ciljev pomagata pri organizaciji in tesneje sodelujeta, vas člani delovne skupine GOGO vabimo, da z nami navežete stik.

Člani delovne skupine že nestrpnost pričakujemo začetek sezone 2023 in se veselimo uspešne izvedbe vsakega pohoda posebej ter aktivne udeležbe vsakega inPlaninca na GOGO pohodih.

Častno pokroviteljstvo akcije v letu 2023 je prevzela predsednica Republike Slovenije dr. Nataša Pirc Musar.

■ Stojan Rozman

Vodja delovne skupine GOGO

Mladi športnik se predstavi

Ambasador boccie Blaž Adamlje

1. Kaj ti predstavlja boccia oziroma šport? Zakaj ravno boccia in ne kateri drugi šport?

Boccia mi predstavlja način življenja, kajti šport mi pomaga, da ohranjam zdravstveno stanje.

2. Kdo te je navdušil za igranje boccie? Kakšni so bili tvoji začetki?

Za boccio sem slišal v Izoli in videl članek v reviji MAŽ, kako so naši bočarji Matjaž Bartol, Nataša Bartol in ostali uspešni. Prvič sem se konkretno srečal z boccio, ko sem prišel v zavod Cirius Kamnik. Leta 2016 sem začel trenirati in igrati za ekipo Cirius. Postopoma sem postajal vedno boljši in v kratkem času dosegel kar lepe uspehe. Takratna trenerka je bila Majda Zaletel, ki mi je pomagala in me učila. Tudi ostali so v meni videli potencial dobrega igralca, mi pomagali in svetovali, da sem postal, kar sem danes.

3. S kakšnimi izzivi se srečuješ na svoji športni poti?

Boccia je umirjen šport in zahteva stoddostno zbranost. Izzivi za mene so, kako nadzirati svoje živce, sprejemati poraze, koliko zmorem v smislu fizičnih naporov.

4. Kaj šteješ kot največje osebni uspeh?

Moja največja osebna uspeha sta v lanskem letu naslov državnega podprvaka v kategoriji BC4 in doseženo 5. mesto na mednarodnem tekmovanju na Nizozemskem.

5. Kakšne cilje imaš v prihodnosti?

Moji cilj je postati še bolj uspešen in želim si medalj z mednarodnih tekmovanj posamezno in v paru.

6. Se spomniš kakšne prigode s tekmovanj ali treningov boccie?

Ker sem komaj slabi dve leti v reprezentanci boccie, so me sotekmovalci poimenovali piščanček.

7. Blaž, kdo si?

Sem Blaž Adamlje. Star sem 22 let in sem parašportnik. Hodim v 4. letnik v Cirius Kamnik, smer računalnikar. V prostem času se ukvarjam s psom, rad kuham in si pogledam dobre filme in serije. Rad grem na dobro kavo. Pred kratkim sem postal ambasador za boccio.

8. Kakšen je odziv tvojih vrstnikov do športa, ki ga treniraš?

Moji vrstniki me na športni poti podpirajo in včasih jih povabim, ko je čas, da skupaj odigramo kakšno tekmo.

9. Kako bi nagovoril naše mlade člane, da se odločijo za boccio?

Vse mlade vabim, da pridejo na kakšen naš trening in se preizkusijo. Boccio lahko igra vsak, tudi gibalno oviran posameznik, najboljša pa je, da jo lahko igrate že v svoji dnevni sobi ali hodniku, za zabavo s prijatelji.



■ Tilen Ribnikar

Pustolovščine SaMozAvestne Ade

Ada je navihana enajstletnica z bujno domišljijo, ki se od vrstnikov razlikuje po tem, da ima spinalno mišično atrofijo (SMA). Za premikanje uporablja super hitrega Nikija, električni invalidski voziček. Njen svet je pustolovski, čaroben in poln priložnosti, domišljija jo povezuje s sovrstniki in jo dela enako. Pet pustolovskih zgodb je zasnovanih v obliki stripa, v zadnji zgodbi je strokovno, a poljudno predstavljeno SMA obolenje. Pustolovščine SaMozAvestne Ade je prva knjiga, sledile bodo še tri.

Strip Pustolovščine SaMozAvestne Ade je nastal v sodelovanju italijanskega dobrotelnekega združenja družin bolnikov s SMA (Associazione Famiglie SMA) in Zdravstvenega centra NeMO iz Milana (NEuroMuscular Omnicentre) ter finančni podpori družbe Roche. Knjižica je rezultat sodelovanja multidisciplinarne skupine vzgojiteljev, psihologov, strokovnih svetovalcev in specialistov obeh organizacij. Nastala je z namenom, da se ustvari gradivo, s katerim je mogoče otroke poučiti o živčno mišičnih obolenjih njihovih

vrstnikov. Strip je primeren za otroke v zadnjih letih osnovne šole, namenjen je tudi družinam in učiteljem, pa tudi ustanovam, splošni javnosti in specializiranim medijem.

Pustolovščine SaMozAvestne Ade bomo lahko brali tudi v slovenskem jeziku. Izid je predviden v aprilu. Pri društvu bomo članom osnovnošolcem, obolelim s SMA, strip Pustolovščine SaMozAvestne Ade poslali po pošti.

■ Andreja Šuštar



Narodni muzej na obisku

Narodni muzej Slovenije je najstarejša muzejska ustanova na Slovenskem. Njegovo poslanstvo je varovanje, vrednotenje, raziskovanje, interpretiranje, razstavljanje in predstavljanje narodne kulturne dediščine ter interakcija z javnostjo. Zametki muzeja segajo v čas barona Žiga Zoisa pl. Edelstein in njegov krog razsvetljencev.



Neandertalčeva piščal, Foto: Tomaž Lauko,
© Narodni muzej Slovenije

Danes je muzej sodobna zakladnica naše preteklosti, ki se z različnimi programi skuša čim bolj približati ljudem. Tak je tudi program Muzejski obiski, ki ne le vabi obiskovalce v svoje prostore, ampak, če smo malo hudomušni, se muzej povabi kar k nam domov.

V Narodnem muzeju Slovenije so program Muzejski obiski zasnovali v dveh delih. V prvem delu programa **MI K VAM** predstavijo tri izbrane muzejske predmete in priljubljeno srednjeveško zgodbo, z aktualnim naukom. Predstavljeni muzejski predmeti so iz različnih obdobj in udeleženci tako dobijo vtis, kako raznoliko dediščino so nam zapustili ljudje, ki so v tem

prostoru živeli pred nami. Drugi del programa **VI K NAM** pa vključuje ogled in vodenje po znamenitih predmetih. Oba dela programa se dopolnjujeta, lahko pa se izbere le en del programa.

Na društvu nas je predstavljeni projekt pritegnil. Po premisleku, kako program ponuditi čim širšemu krogu članov, ne le tistim bližje Ljubljane, smo se odločili za izvedbo prvega dela programa v okviru skupin na obmorski obnovitveni rehabilitaciji v Domu dva topola v Izoli. Upamo, da vam bodo obiski iz Narodnega muzeja Slovenije všeč.

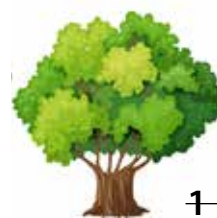
■ Andreja Šuštar



1 2 ~~3~~ 4 5



1 ~~2~~ 3



1 ~~2~~ 3 4 ~~5~~

— — — — —

1 2 3 4



U=A

~~1~~ 2 3



— — — — —

Kajuhovo leto

Februarja letos smo se spomnili življenja prezgodaj umrlega mladega pesnika Karla Destovnika Kajuha, ki je med drugo svetovno vojno svoje soborce bodril s poezijo. Na pobudo ministrstva za kulturo je vlada leto 2023 razglasila za leto pesnika Karla Destovnika Kajuha. Nacionalna obeležitev Kajuhovega leta bo poklon partizanskemu pesniku, ki je v ljudeh prebudil kolektivno zavest in pripadnost narodu. Letos mineva 79 let od njegove smrti.

Karel Destovnik je bil pesnik, znan pod partizanskim imenom Kajuh. Bil je mlad pesnik, prevajalec, partizan in narodni heroj. Rodil se je 19. decembra 1922 v Šoštanju. Njegovi prvi literarni začetki in sodelovanja v različnih glasilih segajo v leto 1938. Svoje pesmi je sprva objavljaval v Mladem Prekmurcu, Srednješolcu, Mladi Sloveniji, Slovenskem poročevalcu in še kje.

Na začetku je svoje pesmi skrival pod številnimi imeni, kot so Drago Jeran, Matevž Pečnik, Jernej Puntar, Kajuhov Tonč ... Večinoma je pisal socialno poezijo. Prek kulturnega udejstvovanja je spoznal Marijo Medved, ki je bila njegova prva ljubezen. Nato so izpod njegovega peresa začele prihajati prve ljubezenske pesmi.

Iz Kajuhovih verzov prihajata tako brezmejna žalost kot občasno tudi brezmejna sreča.

Takratno družbeno stanje je v svoji poeziji izražal izjemno občutljivo. Hudo mu je bilo zaradi krivic revnejših ljudi. Hrepenel je po boljšem svetu.

Ob začetku II. svetovne vojne se je Karel Destovnik s skupino somišljenikov podal v Zasavsko hribovje, da bi se priključili uporju jugoslovanske vojske. Na žalost je bila skupina v policijski akciji prestrežena. Kajuh se je takrat vrnil domov v Šoštanj s pljučnico in



poškodbo reber. Šoštanj zanj ni bil več varen, zato se je odpravil v Ljubljano, kjer se je priključil ilegalnemu gibanju in postal sodelavec VOS (varno-obveščevalne službe). Obenem je sodeloval v kulturnem življenju okupiranega mesta. Konec leta 1941 je spoznal Silvo Ponikvar, ki je postala njegova nova velika ljubezen.

Prva zbirka njegovih pesmi je v težavnih vojnih časih nastala med snežniškimi gozdovi.

Njegova pesniška zbirka je bila zelo dragocena in redka, ker so jo uspeli

Ena njegovih pesmi:

Bosa pojdiva

*Bosa pojdiva, dekle, obsorej,
bosa pojdiva prek zemlje trpeče,
sredi razsanjanih češnjevih vej
sežem ti nežno v dlani koprneče.*

*Beli so, beli so češnje cvetovi,
temni, pretemni so talcev grobovi.
Kakor ponosni galebi nad vodo,
taki so pali za našo svobodo.*

*Bosa pojdiva, dekle, obsorej,
bosa pojdiva med bele cvetove,
v krilo nalomiva češnjevih vej,
da jih poneseš na talcev grobove.*

razmnožiti le v osemindesetih izvodih. Danes sta ohranjena le še dva, ki ju hranijo v Muzeju novejših zgodovine in v Celjskem muzeju.

Karel Destovnik Kajuh je umrl 22. februarja 1944, star komaj 21 let. Umrl je pod streli izdajalca na domačiji v Žlebniku. Zaradi prezgodnje smrti ni ustvaril veliko pesmi, vendar je v svoji poeziji z izjemno jasnostjo in izrazno močjo izpovedal občutje sveta, ki je bilo značilno za velik del njegove generacije.

■ Tatjana Strmcnik

MAŽ V ELEKTRONSKI OBLIKI

Vsi, ki bi želeli prejemati MAŽ v elektronski obliki, nam to sporočite na

info@drustvo-distrofikov.si



*Za tabo vedno vije
se misli mojih pot,
začaran duh spremlja
te vedno in povsod!*

Simon Gregorčič

Umrli člani v letu 2022

KLEMENČIČ MILAN
HAUPTMAN NATALIJA
SPREIZER BOŽIDAR
ŠENICA HELENA
LIPNIK ŠPELA
ZUPANČIČ MARJAN
ŠTEPIC IVI
JAKOVLJEVIČ IVO
PONJEVIČ SABINA
RAUH ALBINA
KARDELJ BOJAN
HORJAK NADEŽDA
KRENKER IZTOK
TAČI MILENA
SOLAROVICH TATJANA
BLAŽIČ MIHA
CIGALE IRENA
HERGA MARIJA
ŠPANIČ ZLATKO
ŠKRBINA DAMJAN
WINKLER JOŽE
PLATIŠA JANKO
RADIČ MARIJA
MESEC VINKO
PAGON KLEMEN
HOTKO IVAN
MIJATOVIČ RUŽA

Vsak izmed vas je po svoje prispeval kamenček k mozaiku
razvoja društvenih dejavnosti, tudi zato ostajate v naših srcih.

Kolektiv Društva distrofikov Slovenije

Življenje s Charcot-Marie-Tooth obolenjem



Pia in Lea ob izročitvi slikanice Neučakana jablana dr. Shyu (osebni arhiv)

Pisalo se je leto 2012, ko je hči Pia zapuščala vrtec in se veselila šole. Že lep čas sem opazala, da ne hodi tako kot vrstniki. Le malokdo me je jemal resno ali mi prisluhnili, a ker sem vzgojiteljica, sem vedela, da nekaj ni v redu. Nekaj dni po vstopu v šolo je poklicala učiteljica in mi rekla, da Pia čudno teka. Nemudoma sem poiskala zdravnika, tokrat vztrajno in nepopustljivo, saj sva bili že dve, ki sva opazili odstopanje. Nekaj mesecev smo hodili od zdravnika do zdravnika, dokler le nismo bili sprejeti na nevrološki oddelek Pediatrične klinike v Ljubljani. Nevrologi niso takoj vedeli odgovora, a po prvem EMG pregledu je asist. mag. Luka Kopač posumil na bolezen Charcot-Marie-Tooth (CMT) oziroma na CMT1A, ki je najpogostejša oblika. Za potrditev diagnoze so kri poslali v tujino, od koder je prišlo sporočilo, da ne gre za to diagnozo. A ne glede na to, Pijino stanje se je iz leta v leto slabšalo.

Minila so štiri leta in 2016 smo ponovno opravili diagnostiko, tokrat že v Sloveniji. Ko so sporočili diagnozo, ne bom pozabila besed: »Vaša hči ima Charcot-Marie-Tooth 4A, do 20. leta starosti bo na vozičku in odvisna od tuje pomoči, okrog 28. leta bo izgubila še glas. Gre za kar agresivno obliko CMT. Razmišljajte o tem, ko ji boste izbirali poklic.« In svet se je ustavil ...

Kaj spodnese človeku bolj tla pod nogami kot neozdravljivo in napredujoče obolenje? In kaj ga bolj motivira za iskanje rešitev kot je dobrobit otroka? Nismo se ustavili pri teh besedah. Nismo jim verjeli, nismo znali, zmoogli, želeli živeti z njimi, preveč so bolele. Šli smo naprej in iskali nove možnosti. Dneve in noči smo iskali po internetu po svetu ljudi s CMT4A. Našli smo gospo na Siciliji, plesalko na vozičku in uspešno plavalko. Takrat smo prvič videli, kako v resnici izgleda CMT4A. Raziskovanje nas je vodilo vse do ZDA, do Iowa City, kjer deluje nevrolog dr. Michael Shy, ki je svoje življenje posvetil raziskovanju CMT obolenja. Želeli smo si, da bi našo hči pregledal in povedal, kakšne možnosti ima v življenju, da jo vpiše v evidenco obolelih s CMT4A in nam da odgovor, ali se lahko nadajamo zdravlila.

V iskanju informacij smo se počutili tako sami. Bili smo le mami Mateja, oči Matej in starejša hči/sestra Lea, vsi z istim problemom, kako pomagati naši Pii. A očitno se v življenju vse zgodi z razlogom, ob pravem času in na pot pridejo pravi ljudje. V službi smo imeli sestanek s predstavniki Sindikata vzgoje in izobraževanja (SVIZ), ki so nam med drugimi predstavili ugodnosti za

člane sindikata. Vse kar sem slišala, je bil le Lizin sklad in pomoč pri zdravljenju v tujini za člane sindikata in njihove družinske člane. Naslednji dan sem gospodu Marjanu Gojkoviču iz SVIZ-a in predsednici Lizinega sklada gospe Nataši Privošnik poslala našo prošnjo za pomoč. Prošnjo so sprejeli in nam pomagali navezati kontakt z dr. Shyem. Čez tri mesece smo že sedeli na letalu za Chicago. Z nami je potovala mlada študentka zdravstva, prevajalka, tista deklica, po kateri so poimenovali Lizin sklad, Liza Privošnik.

5. 10. 2017 smo s finančno podporo SVIZ-a, podjetij Finakos d.o.o., Medol d.o.o., Peršuh d.o.o., ustanove Objem skupnosti iz Kidričevega, številnih manjših podjetij in posameznikov prispeli v Iowa City na Charcot-Marie-Tooth Disease Clinic. Že ob vstopu na kliniko smo zagledali dr. Shya, ki je nasmejan in sproščen prihajal naproti. Najprej ga je zanimalo, kako se po slovensko reče hvala in potem je rekel: »Huala« in nadaljeval v angleščini, da je hvaležen, da smo Pijo pripeljali k njemu, saj je po svetu zelo malo primerov CMT4A in da mu s tem omogočamo, da bo lahko raziskoval tip 4A. Pregled je trajal ves dan, 12 ur, in prinesel je dobre novice. Pomiril nas je, da Pijina



Ekipa na Charcot-Marie-Tooth Disease Clinic (osebni arhiv)

mutacija na GDAP1 genu ni tako huda oblika, da funkcija hoje ne bo okrnjena, da lahko izbere poklic, ki si ga želi, da bo Pia vključena v mednarodno



Pia in dr. Shy (osebni arhiv)

raziskavo za odkrivanje zdravila za CMT4a in da bo med kandidati za zdravljenje, ko bo zdravilo odkrito. Dr. Shy se je na pregledu ves čas pogovarjal z našo desetletno Pio, ne toliko z nama. Dobili smo novo upanje, novo spodbudo in zaupanje, da nekdo v svetu ve za nas in Pio. Priznam, jokala sem od sreče in od tistega dne dalje je vse lažje. Charcot-Marie-Tooth Disease Clinic in dr. Shy je Pia obiskala že štirikrat. Vsak obisk nam je prinesel bolj obetavne novice. Ves čas pa ostajamo v stiku tudi s slovenskimi zdravniki, ki nam zelo pomagajo in so predani svojemu delu.

V septembru 2022 sta hčeri Pia in Lea obiskali Hereditary Neuropathy Foundation v New Yorku. Njihovo poslanstvo je ozaveščati o CMT obojenju in financirati raziskave, ki bodo vodile do zdravljenj. Po svojih

zmožnostih jih podpiramo tudi v naši družini. Osebo sta se srečali z ustanoviteljico fundacije Allison Moore in Estelo Lugo. To je bilo srečanje polno upanja in pričakovanj, kaj bodo raziskave prinesle.

Ni nam bilo vedno lahko, a smo kot družina postali zelo povezani, z roko v roki zmoremo premagovati številne ovire na poti. Ko so finančna sredstva za obravnavo pri dr. Shy pošla, smo napisali in ilustrirali slikanico za otroke »Neučakana jablana«. S sredstvi od prodaje smo si omogočili pot v ZDA in, vsaj upamo, družbi predali pomembno sporočilo o moči sodelovanja in prijateljstva.

Danes je Pia uspešna gimnazijka. Kljub prilagoditvam živimo srečno, radostno, nasmejano življenje. Zmoremo – skupaj!

■ Mateja Lobenwein

Ideja za izlet

MOZIRSKI GAJ

Nedelje in prazniki so dnevi, namenjeni prostemu času in družini. To so dnevi, ki jih pogosto popestrimo s krajšimi izleti. Ideja za nedeljski izlet je obisk Mozirskega gaja, med cvetje in pomirjajoče naravne lepote.

Mozirski gaj je čudovit park cvetja, ki leži v Zgornji Savinjski dolini, na desnem bregu reke Savinje, v kraju Mozirje. Za obiskovalce je odprt od sredine aprila do konca septembra, ko je na skrbno negovanih gredicah videti na milijone cvetov, novembra pa park odpre svoja vrata in prižge božično-novoletne lučke z razstavo Božična bajka Slovenije.

Spomladi čebulnice prve pokažejo svoje živahno obarvane cvetove, obogatene s trajnicami in grmovnicami, poleti pa se bohoti na tisoče in tisoče enoletnih cvetov. Posebnost parku dajejo etnografski objekti: kmečka hiša, kovaška delavnica, čebelnjak, razgledni stolp, kašča, žaga venecijanka, mlin, kapela sv. Valentina, preužitkarska hiša in Krančeva hiša. Objekti skrivnostno povečujejo čar parka, saj prikazujejo, kako so ljudje v tem delu dežele živeli

v preteklih stoletjih. V zadnjih nekaj letih so uredili še nekaj tematskih parkov, npr. vrt dišavnic, zdravilnih zelišč, drevored Evropske unije ter japonski in alpski vrt.



Vstopnine v park za gibalno ovirane in druge invalidnosti ni. Recepcija in vhod v park sta popolnoma dostopna. Sprehajalne poti po parku so makadamske, lepo urejene, dovolj široke in dostopne brez kakršnih koli ovir. V parku obratuje tudi gostilna z dostopno teraso. Na spletu je dostopen tudi virtualni ogled Mozirskega gaja: <https://mozirskogaj.com/virtualno/>.

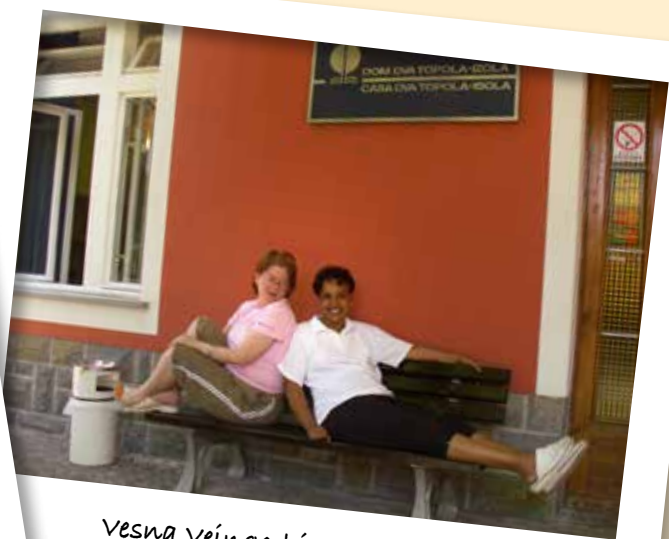
V Mozirskem gaju se skozi vse leto nekaj dogaja. Prirejajo različne prireditve in občasne razstave: spomladi razstavo tulipanov, poleti razstave cvetja in različnih eksotičnih živali, jeseni tekmovalstvo najtežjih buč in razstavo buč ter ob koncu leta zimsko Božično bajko Slovenije. Zato je obisk Mozirskega gaja vedno dobra zamisel.

■ Diana Petek
Foto: osebni arhiv

MAVRIČNI UTRINKI



Bivši predsednik društva Boris Šuštaršič
s sodelavci



Vesna Veingerl in Etensh Abebe
(bolj znana kot Nani)



Predstavitve boccie v Domu dva topola



Sodelavki Danijela Ademi in
Mojca Gjerek



Kajetana Grebenc in
Vita Bernik v parku Doma dva topola



Ekipa fizioterapevtov v covidnem letu 2020



Bolniki z redkimi boleznimi imajo pravico do enakovredne obravnave
2. matineja Združenja za redke bolezni Slovenije, 23. februar 2023

Foto: Miran Juršič.