

29. FEBRUAR 2024

# MOČNI! PONOSNI! ŠTEVILNI!



## MOČNI! PONOSNI! ŠTEVILNI!

(matineja ob svetovnem dnevu redkih bolezni)

Ljubljana, 28. februarja 2024 – »Do leta 2017 smo bolnikom s številnimi redkimi boleznimi lahko zgolj zdravili simptome, saj nismo imeli zdravil, ki bi spreminjala potek bolezni. Danes pa lahko nekatere bolnike pravočasno odkrijemo in zdravimo, zato se lahko usmerimo na preprečevanje zapletov bolezni in poskrbimo, da je bolezen čim blažja,« je nevrolog izr. prof. dr. **Damjan Osredkar**, predstojnik Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo Pediatrične klinike UKC Ljubljana, na matineji ob svetovnem dnevu redkih bolezni povzel položaj na področju redkih bolezni v Sloveniji.

Dogodek je pripravilo Združenje za redke bolezni Slovenije, ki 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.

### Nacionalni register nemalighnih redkih bolezni Republike Slovenije

V prvem delu matineje so predstavili sistemsko ureditev redkih bolezni v Sloveniji, ki jo je v zadnjem letu zaznamovala vzpostavitev *Nacionalnega registra nemalighnih redkih bolezni* Republike Slovenije. »Slovenija bo s tem imela enoten, centraliziran in dobro voden pregled nad redkimi nemalighnimi boleznimi. Register bo lahko neposredno koristen za osebe z redko boleznijo, saj bo omogočal vpogled v pacientove podatke drugi ustanovi, če bo to potrebno za potek zdravljenja, na primer v urgentni situaciji. Poleg tega tudi družinskim zdravnikom omogoča vpogled, kaj se godi z njihovim pacientom,« je pojasnil prof. dr. **Tadej Battelino**, predstojnik Kliničnega oddelka za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana. Poudaril je neposredno korist registra za posameznika z redko nemalighno boleznijo, pa tudi za načrtovalce zdravstvenega varstva na državni ravni sistema, ZZS in ministrstvo za zdravje, ki načrtujejo neprestano izboljševanje oskrbe ljudi z redkimi boleznimi.

Register vsebinsko vodi Pediatrična klinika, sicer pa je postavljen na serverjih Nacionalnega inštituta za javno zdravje (NIJZ), kjer so ga razvili v sodelovanju s Pediatrično kliniko in ministrstvom za zdravje. **Jure Janet** iz NIJZ je pojasnil, da je register nastal v okviru sistema e-zdravje in je del sistema zVem. »Gre za zelo varno platformo, hkrati pa je zelo preprost za uporabo in vnos podatkov. Uporabniki lahko izkoristijo tudi druge storitve, ki jih omogoča portal Zvem; recimo vnašalci podatkov lahko vidijo, katera zdravila oseba jemlje,



omogoča pa tudi vnos genetskih informacij. Ker gre za spletno aplikacijo, omogoča dostop vsem, ki imajo pravice za to. Zaenkrat ga uporablja samo Pediatrična klinika, predvidevamo pa, da se bo krog uporabnikov širil,« je dejal Janet in poudaril, da gre za zgodbo o uspehu, kako lahko s sodelovanjem hitro pridemo do boljšega posredovanja informacij, pomembnih za obravnavo pacienta..

»Čeprav hemofiliki že imamo svoj register, zelo pozdravljamo širitev registra, saj rešuje našo skrb: ko hemofilika nezavestnega pripeljejo v urgentni center, nam ne piše na čelu, da imamo redko bolezen, zaradi katere ne smemo biti operirani brez transfuzije,« je dejal **Jože Faganel**, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije.

Pediatrinja, subspecialistka za presnovne bolezni doc. dr. **Mojca Žerjav Tanšek** iz Pediatrične klinike UKC Ljubljana je poudarila, da bo register redkih bolezni zaradi številčnosti in značilnosti redkih bolezni večji zalogaj kot register, ki obravnava zgolj eno bolezen. »Register je zaenkrat bolj epidemiološki, nadgradili pa ga bomo v klinični register, kar pomeni, da bo v njem zapisana življenjska zgodba vsakega bolnika: kako je zdravljen, kdo ga spremlja, dosežki zdravljenja, pa tudi načrti za obravnavo v prihodnosti,« je dejala.

### Razširitev nabora presejalnih testov pri novorojenčkih

Register pa ni edina novost zadnjega obdobja na področju redkih bolezni. Slovenija je namreč razširila nabor presejalnih testov pri vseh novorojenčkih. »S širitvijo nabora redkih prirojenih bolezni, ki jih odkrivamo s presejalnimi testi za novorojenčke, bo Pediatrična klinika UKC Ljubljana ostala med tistimi centri v svetu, ki s presejanjem odkrivajo največje število prirojenih bolezni pri novorojencih in s tem omogočamo našim novorojencem s takojšnjo obravnavo, kar se da ugoden razvoj,« je poudaril pediater izr. prof. dr. **Urh Grošelj** s Pediatrične klinike UKC Ljubljana. Poudaril je pomen prepoznavanja potreb oseb z redkimi boleznimi, saj je vse več učinkovitih zdravil, ki lahko preprečujejo posledice teh bolezni.

Jože Faganel je poudaril, da je Slovenija ena redkih držav, ki to učinkovito izvaja že več desetletij poleg nekaterih drugih držav z javnim zdravstvenim sistemom in tako dosega skoraj popolno odkrivanje redkih bolezni ob rojstvu, mdr. tudi zato, ker praktično vse matere rojevajo v porodnišnicah, o čemer v ZDA ne moremo trditi. Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek je dodala, da so bili vsi otroci, ki so bili novo odkriti po zaslugi programa presejanja novorojenčkov, sprejeti na njihov oddelek, ki ga zaradi širitve programa presejanja čaka živahno leto z novimi kadrovskimi izzivi.

### Center za redke bolezni

Na Pediatrični kliniki so v zadnjem letu tudi ustanovili Center za redke bolezni, ki naj bi povezoval vse aktivnosti, ki se na tem področju odvijajo na kliniki, predvsem organizacijo dela interdisciplinarnih timov. Prof. dr. Grošelj je povedal: »Center pomeni celovito infrastrukturo za pomoč vsem otrokom z redko boleznijo, ki so obravnavani na Pediatrični kliniki, to pa je večina primerov pediatrične populacije z redko boleznijo v Sloveniji. Na centru so zaposleni tudi psihologi, ki bodo lahko pomagali osebam z redko boleznijo. Center koordinira tudi aktivnosti, povezane s presejanjem novorojencev, z novoustanovljenim nacionalnim registrom za redke bolezni in z vključevanjem v evropske referenčne mreže na področju redkih bolezni.«



## Nacionalna kontaktna točka za bolnike z redkimi boleznimi

Na Pediatrični kliniki deluje tudi Nacionalna kontaktna točka za bolnike z redkimi boleznimi, ki je bila po besedah doc. dr. Žerjav Tanšek leta 2016 ustanovljena, da bi bolnike izobraževala o redkih boleznih. »Za bolj optimalno delovanje te spletne strani si želimo boljše kadrovske podpore, saj imamo še veliko načrtov. Delovanje Centra in Nacionalne točke se prepleta in se bosta v bodoče združila. Center naj bi predvsem zagotavljal multidisciplinarno ekipo strokovnjakov, ki bi bolnikom z redkimi boleznimi pomagala s številnih vidikov ter sodelovala tako pri diagnosticiranju kot pri planiranju vodenja posameznika z redko boleznijo pri t.i. tranziciji k strokovnjakom za obravnavo odraslih,« je povedala Tanšek. Faganel pa je dodal, da si bolniki sploh ne želijo »tranzicije«, saj poteka v občutljivi dobi odraščanja. Zato bodo zagovarjali posnemanje t.i. »bernilskega modela« za cistično fibrozo, kjer so v center vključeni specialisti pulmologi tako za obravnavo otrok kot za obravnavo odraslih.

## Življenje osebe z redko boleznijo

V drugem delu matinee pred svetovnim dnevom redkih boleznih 29. februarjem so predstavili življenje oseb z redko boleznijo skozi oči družbe.

**Jožetu Faganelu** (roj. leta 1947) so težko obliko hemofilije odkrili kmalu po rojstvu, ko so se pojavile krvavitve v sklepe in mišice. »Rekli so, da bom živel po statistični oceni največ 15 let. Svojo mladost sem večinoma preležal v postelji, po mamini zaslugi sem se učil doma in dobival pri preverjanju znanja odlične ocene. Kadar sem bil izjemoma pokonci, sem vedno naredil kako neumnost in je spet prišlo do krvavitve. Vsako leto sem bil vsaj en dan na poti v onostranstvo. A vsakokrat, ko so me sprejeli v bolnišnico, se mi je stanje zelo izboljšalo že zaradi mobiliziranja moči, da bi hitro prišel domov.

Danes imam 76 let in živim predvsem po zaslugi napredka medicine. Ni mi treba več za vsako krvavitev v bolnišnico, ampak si profilaktično zdravljenje vsakih nekaj dni vbrizgavam v žilo sam doma. Moja dva vnuka sta oba podedovala hemofilijo, po shemi »od dedka preko njegovih hčerk na vnuke, po zaslugi takojšnje diagnoze ob rojstvu že na osnovi pregleda popkovnične krvi, profilaktičnega zdravljenja in skrbi staršev nimata prav nobene okvare v sklepih.

Po zaslugi našega imenitnega zdravstvenega sistema so nam t.i. draga zdravila na voljo v neomejeni količini, dolžnost nas bolnikov pa je, da jih pravilno jemljemo in poročamo v register. Hvaležni moramo biti zdravim ljudem, ki vsak mesec plačujejo zdravstveno zavarovanje, čeprav ne hodijo k zdravniku. Po njihovi zaslugi, ker ne porabijo svojega prispevka v zdravstveno »blagajno« so na voljo draga zdravila za redke bolezni.«

**Tea Černigoj Pušnjak** zaradi spinalne mišične atrofije (SMA) uporablja invalidski voziček. Prostodušno prizna, da jo to seveda definira. A na vprašanje, ali pogreša hojo, izzivalno odgovarja s protivprašanjem: »Ali vi pogrešate letenje?«



»Nikoli nisem hodila, tekla, plezala, skakala ... Vendar pa živim zelo aktivno, ker se trudim živeti kot vsi ostali. Hodila sem v običajno osnovno šolo in se družila s sošolci, ki so mi pomagali pri vsem. Danes sem visoko izobražena poslovna ženska in delam s polnim delovnim časom. Seveda ni vedno lahko, a če je okolje arhitekturno prilagojeno in imaš ob sebi ljudi, ki so ti v podporo, ti fizično pomagajo in te sprejemajo kljub omejitvam, lahko živiš popolnoma prilagojeno ustvarjalno življenje,« je povedala Tea Černigoj Pušnjak, ki je zaposlena na Društvu distrofikov Slovenije in je sekretarka Združenja za redke bolezni, desna roka predsednika.

**Jožica Preskar Filipčič** je bolnica z redko krvno boleznijo in tudi predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi. »Zbolela sem pri 39 letih, moji hčerki sta bili takrat v obdobju odraščanja. Taka bolezen zaznamuje celotno družino. Skupaj smo šli skozi leto, dve borbe.

Povedali so mi, da je diseminirani plazmocitom neozdravljiva bolezen. Leta 2011 je veljalo, da lahko bolezen le zazdravijo za 3 do 4 leta ... A potem so prišla nova zdravila in vsi smo zelo hvaležni, da po 13 letih še vedno živim. Žal se je plazmocitom ponovil in lani so mi drugič presadili kostni mozeg. Biti moraš psihično zelo močan, da se po taki izkušnji vrneš nazaj v življenje. Tudi sama potrebujem psihološko podporo, saj je življenje z boleznijo vedno težje.

Marsikdo mi reče, da super izgledam. Ugotavljam, da mi ljudje verjamejo, da sem zares bolna samo takrat, ko izgledam slabo, ko sem bleda in povsem brez las zaradi zdravil.

A trdno verjamem, da bomo tudi za plazmocitom nekoč dobili zdravilo, ki pozdravi, saj je res težko vsak mesec čakati izvid in trepetati ali bo pozitiven ...«

**Danica Kopač Maletič** je predsednica in ena od pobudnic za ustanovitev Društva Kengurujček, ki združuje male bolnike s prirojenimi in pridobljenimi okvarami celotnega prebavnega trakta. »Moj 29-letni sin je že 27 let na parenteralni prehrani. Starši bolnikov s podobnimi boleznimi smo se pogovarjali, da je treba nekaj storiti. Zato smo ustanovili društvo. Tudi preko medijev smo se borili za priznanje pravic naših bolnikov. Novejša zakonodaja zdaj omogoča, da eden od staršev otroka, ki potrebuje tako skrb, ostane doma in dobi nadomestilo za izgubljeni dohodek. Vsako noč namreč vstajamo in otroku menjamo vrečke s parenteralno prehrano, da mu omogočimo mirno noč.

Trudimo se podpirati starše, omogočamo jim psihosocialno pomoč, predvsem pri obvladovanju stresa, zato jih izobražujemo s pomočjo različnih strokovnjakov. Letos bomo že 22. organizirali družinski tabor, organiziramo pa tudi predavanja za učitelje po šolah. Pomembno je, da si delimo medsebojno izkušnjo in si pomagamo. Čaka pa nas še veliko dela, da bomo omogočili boljše življenje našim bolnikom tudi potem, ko dopolnijo 18 let,« je povedala Danica Kopač Maletič.

**Franc Špan** po odstranitvi želodca zaradi raka zdaj živi z redko motnjo, ki se imenuje sindrom kratkega črevesja z odpovedjo prebavil. »Bolezen je meni in moji družini porušila idealno življenje. Ni enostavno, ko ti povedo tako diagnozo, niti za bolnika niti za njegovo družino. Skozi kemoterapijo in operacijo smo šli optimistično, ker smo pričakovali, da bom potem relativno normalno živel. Pri meni se žal ni izteklo tako.



Življenje se mi je po odstranitvi želodca popolnoma spremenilo. Težave mi je delala prehrana. Imam sicer veliko željo, da bi jedel, ker imam apetit, a ne morem več uživati hrane. Zato sem pristal na parenteralni prehrani, ki si jo vnašam po katetru in me drži pri življenju. Če se pregrešim, imam dan ali dva strašne bolečine, kot da bi imel žerjavico v trebuhu, zato raje ne poskusim več hrane. Smem zaužiti le manjšo količino blage juhice.

Moja bolezen je res huda stvar, a danes se s tem ne ukvarjam več, ker sem s tem škodoval sebi in družini. Razmislil sem, kaj mi je v življenju pomembno. Imam ženo, dva sinova, čudovita vnuka in vnukinjo, kolege iz pevskega zbora – vsi so sprejeli mojo bolezen in mi pomagajo. Z ženo in celotno družino zadnjega pol leta živimo normalno – kar je pač normalno za nas. Zaenkrat mi telo in volja dopuščata, da lahko počnem tudi lepe stvari. Z družino gremo, kamor hočemo, a povsod nas spremlja parenteralna prehrana, tudi na morje in v hotel. Treba je paziti na vnos te prehrane, kar nam omogoča miren spanec.«

### **Ko bolezen ni vidna, je bolniku lahko še težje**

Izr. prof. dr. **Nada Rotovnik Kozjek**, spec. anesteziologije, vodja enote za klinično prehrano, ki se na Onkološkem inštitutu posveča skrbi za ustrezno prehranjenost bolnikov, je opozorila, da bolniki s sindrom kratkega črevesja z odpovedjo prebavil nimajo lahkega življenja, ker njihova bolezen ni vidna. »Celo v zdravstvenem sistemu je veliko nepoznavanja te redke bolezni, ki te lahko v končni fazi ubije. Vseeno pa se bolniki pogosto srečajo z vprašanjem sogovornika, zakaj potrebujejo parenteralno prehrano, ko pa tako dobro zgledajo,« je povedala in dodala, da pravilna prehrana ni nujno tista, ki po smernicah za zdravo življenje velja za zdravo prehrano, ampak tista, ki jo posamezen bolnik ali človek potrebuje.

Klinična psihologinja dr. **Bernarda Logar Zakrajšek** iz UKC Ljubljana je poudarila, da je s stališča obravnave bolnikov z redkimi boleznimi idealno, če so profili za podporo že na voljo. »Tako lahko z vsakim bolnikom poiščemo individualne vire zaščite, ki ga lahko podprejo pri življenju z boleznijo. Kronične bolezni ne spremenijo le življenja bolnika, ampak življenje celotne družine in njegovega širšega okolja. Ker so tudi podporniki bolnikov zaradi bolezni v družini izpostavljeni stresu, duševnim motnjam, prilagoditvenim težavam, depresiji ... morajo prav tako imeti na voljo vso podporo,« je dodala.

### **Družinski zdravnik potrebuje veliko znanja, da pomisli na redko bolezen**

Družinska zdravnica asist. dr. **Milena Blaž Kovač** iz Zdravstvenega doma Ljubljana, enota Šiška, je poudarila pomen prepoznavanja bolnikov z redko boleznijo na primarni ravni. Redkih bolezni je namreč več kot 6000, zato so tudi zdravniki pogosto v stiski, ko iščejo prvo diagnozo.

»Zdravnik za to potrebuje veliko znanja, pomembno pa je predvsem prisluhniti bolniku in dobiti dobro družinsko anamnezo. Bolnik vedno težko pričakuje diagnozo, a včasih jo je težko sprejeti in z njo živeti. Pomembno je, da zdravstveno osebje sploh pomisli na možnost, da ima bolnik redko bolezen, in ne pade v rutino pogostih bolezenskih stanj,« je dejala.



»Svet se spreminja na bolje, ostaja pa kompleksen. Veseli me, da je znanja vedno več in bolnikom z redkimi boleznimi lahko pomagamo z novimi zdravili in jim tako pomembno izboljšujemo življenje. Ko danes staršem otroka, ki zglada zdrav, povemo, da ima resno bolezen, je pogovor veliko lažji. Tudi po zaslugi povezovanja in sodelovanje številnih deležnikov se mnogim bolnikom namreč obetajo boljši časi. Celo za boleznimi, kjer smo še pred nekaj leti ugotavljali, da jim sploh ne moremo pomagati, se pojavljajo novi upi,« je dejal dr. Osredkar. »Ljudem pa ne smemo obljubljeni stvari, ki so šele na mizah znanstvenikov in bolnikom še niso na voljo. Zbujanje lažnih upov je neetično. Bolniku lahko obljubimo samo tisto, kar je resnično in mu lahko neposredno koristi,« je prof. dr. Battelino v zaključku opozoril na etične dileme ob hitrem razvoju sodobne znanosti.



#### KONTAKT

Vanja Badovinac  
T 051 652 344  
E [info@aetas.si](mailto:info@aetas.si)

---

Organizacijsko in tehnično izvedbo dogodka so omogočili:

