

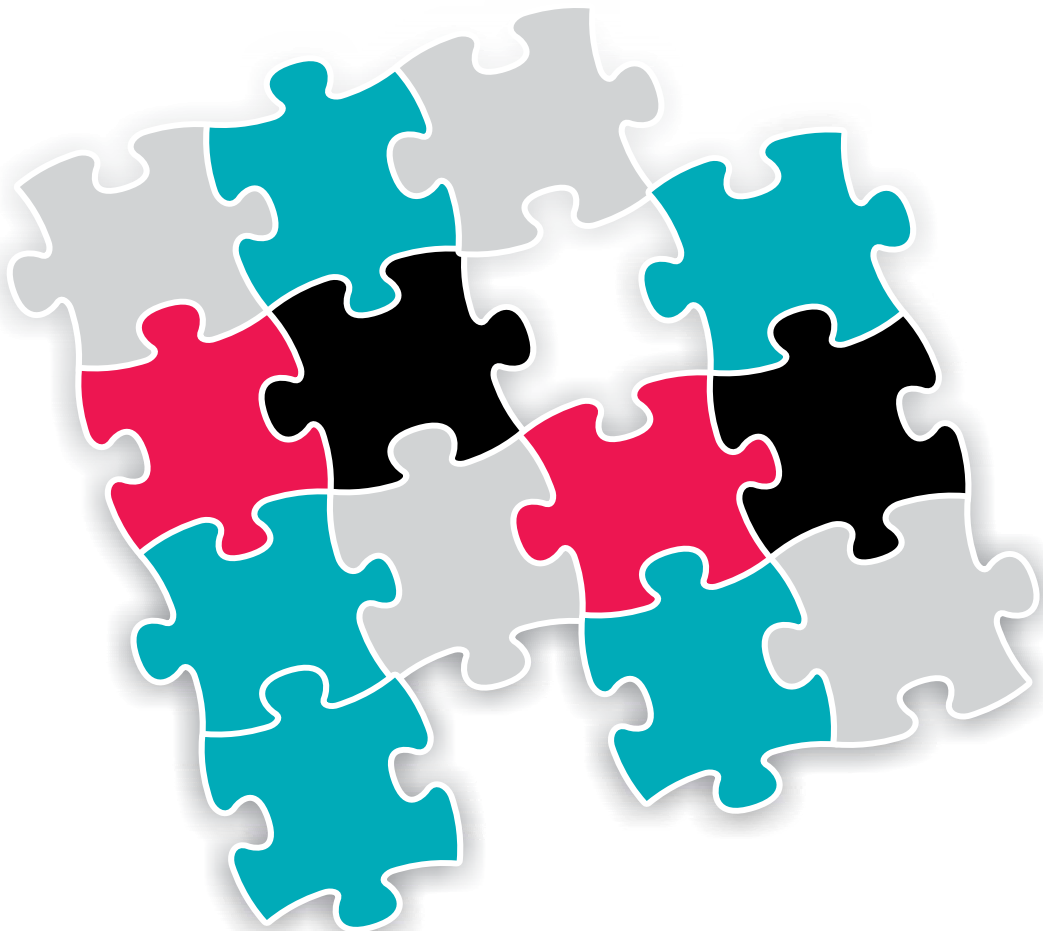
ДЕН НА РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ



ЖИВОТ
со
ПРЕДИЗВИЦИ

28 ФЕВРУАРИ
2014





Да се здружиме за подобра нега! Ден на Ретки Болести 2014



Грижата за луѓе со ретки болести е променлива. Некои пациенти имаат достапни лекови, додека други воопшто немаат никаков третман. Некои пациенти се доста независни, додека други имаат потреба од интензивна физичка поддршка и соодветни медицински направи. Грижата може да се состои од лекови, производи, направи, експертски медицински совет, физикална терапија, социјални услуги, помош на членови на семејството и друго. За најголемиот дел од деца и возрасни кои живеат со ретка болест, примарната нега е обезбедена од членови на најблиското семејство.

Денот на Ретки Болести, 2014 се фокусира на нега и ги охрабрува сите со ретка болест да се здружат заедно за подобра нега.

Пациентите и семејствата кои се чувствуваат изолирани од реткоста на болеста треба да знаат дека има повеќе од 6000 различни ретки болести од кои се заболени над 60 милиони луѓе низ Европа и Северна Америка и уште многу други милиони луѓе низ светот. Најголемиот дел од овие болести се генетски, сериозни, хронични и инвалидизирачки. Секоја болест е различна, но тие влијаат на луѓето на сличен начин. Здружувањето може да им помогне на семејствата и пациентите да најдат заеднички решенија за нега и да ги потсети дека не се сами.

Медицинските професионалци, истражувачите, фармацевтските компании и политичарите исто често се чувствуваат изолирани во борбата да најдат и обезбедат нега за ретките болести. Искуството покажува дека здружувањето на расеаното знаење и ресурси за луѓе кои живеат со ретки болести е најефикасен и најефективен начин за мобилизирање на нега за пациенти и семејства на кои им е потребна и кои ја заслужуваат.

Во Европа има неколку области во кои пристапот кон неа за ретки болести напредува:

- Моделирање на регулативи за подобрување на пристап до медицински продукти за ретки болести
- Идентификување и подобрување на пристап до специјализирани социјални услуги за ретки болести
- Центри на Експертиза и Европска Референтна Мрежа
- Национални планови за ретки болести за земјите во Европската Унија и надвор од неа

Темата за 2014 година ги акцентира разликите во неа на ретките болести и ја претставува универзалната потреба за пациентите и семејствата низ светот. Застапување и лобирање на локално и национално ниво за подобрување на животот на луѓето со ретки болести и нивните семејства е потребно и тоа на многу различни нивоа.

Интернационалната перспектива е исто така суштинска за да се испрати силна порака на надеж до милиони пациенти со ретки болести и нивните семејства низ светот кои може да ја срушат изолацијата низ широко распространета, обединета интернационална мрежа на солидарност. Оваа година Денот на Ретки Болести нè охрабрува да продолжиме да изнаоѓаме начини за заедничка соработка за овозможување на различни видови на неа која им е потребна на луѓето кои живеат со ретка болест.

ДА СЕ ЗДРУЖИМЕ ЗАЕДНО, ЗА ПОДОБРА НЕГА!

Ретките Болести како Приоритет во Јавно Здравје



Објавено од ЕУРОПДИС, Ноември, 2005

Што е ретка болест?

1. Концептот на болест

Генералната дефиниција за болест е следната: болест е нарушување на здравјето или состојба на абнормално функционирање¹. Болеста е патолошка состојба на дел, орган или систем на органи која е последица на различни причини, како инфекција, генетски дефект, или стрес од околината и се карактеризира со идентификувана група на знаци или симптоми².

Пациентот ќе се дефинира себе си како заболел од болест или заболување. Во овој документ се користи зборот „болест“.

2. Концептот на реткост

2.1. Реткоста низ бројки

„Ретка болест е болест која се случува со мала фреквенција или ретко во генералната популација“. За да се смета за ретка, секоја специфична болест не може да влијае на повеќе од даден ограничен број на луѓе од целосната популација, дефинирана во Европа како помалку од 1 на 2000 граѓани (Регулатива на Европска Комисија за медицински производи за ретки болести). Оваа бројка исто така може да се искаже и како 500 пациенти со ретки болести на 1 милион граѓани. Додека 1 од 2000 изгледа малку, во вкупната популација од 459 милиони граѓани ова може да значи дека 230 000 индивидуи се заболени од секоја ретка болест засебно. Важно е да се акцентира дека бројот на пациенти со ретки болести варира значително од болест до болест и според

¹ WordNet

² Answers.com

статистиката, многу луѓе се заболени од уште поретки болести, од кои се заболени 1 на 100 000 луѓе или помалку. Многу ретки болести влијаат само на илјадници, стотици или дузина пациенти. Тие „многу ретки болести“ прават пациентите и нивните семејства да се чувствуваат изолирано и ранливо.

И покрај реткоста на секоја од ретките болести, секогаш јавноста е изненадена кога открива дека според проценката, „околу 30 милиони луѓе во 25 ЕУ земји, имаат ретка болест“³, што значи дека 6-8% од вкупната ЕУ популација се пациенти со ретки болести. Оваа бројка е еквивалентна на вкупната популација на Холандија, Белгија и Луксембург.

Цитирајќи ја Студијата за Ретки Болести за „Извештајот на Светската Здравствена Организација за приоритетни лекови за Европа и Светот“ – 7 Октомври, 2004та година: „Нажалост, епидемиолошките податоци кои се достапни не се адекватни за повеќето ретки болести за да се обезбедат цврсти детали за бројот на пациенти со специфична ретка болест. Генерално луѓето со ретка болест не се регистрирани во databазите. Многу ретки болести се сумираат како „други ендокрини и метаболнички заболувања“ и како последица на тоа, сонеколку исклучоци, тешко е да се регистрираат луѓе со ретка болест на национална или интернационална основа, и на соодветен, хармонизиран начин“. Во случајот на ретките ракови, многу регистри не публикуваат доволно податоци кои ги прикажуваат детално бројките на ретките тумори по тип, иако оваа информација може да е лесно достапна преку патолошки испитувања или од ткиво отстрането при операција.

Секој од нас, статистички, е носител на 6 до 8 генетски абнормалности, кои не секогаш се рецесивни при трансмисија. Овие абнормалности генерално немаат никакви последици, но ако две индивидуи кои ја носат истата специфична генетска абнормалност имаат деца, може да се случи децата да имаат ретко заболување.

³ Background Paper on Orphan Diseases for the “WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World” – 7 October 2004

2.2. Парадоксот на реткоста

Гореспоменатите бројки покажуваат дека иако „болестите се ретки, пациентите со ретки болести се многу“. Затоа „не е невообичаено да се има ретка болест“.

Исто така не е невообичаено „ретката болест да влијае на некој“, бидејќи целото семејство на еден пациент е под влијание на ретката болест на еден или на друг начин: во овој смисол „ретко“ е да се најде семејство каде никој – вклучувајќи ги и претците – не бил под влијание на ретка (или „непозната“, „необјаслива“, „чудна“) болест.

Една мајка вели:

„На возраст од 5, Самјуел беше дијагностициран со ретка метаболничка болест. И после 3 години од негова смрт, ние сме сè уште семејство со ретка болест: Откриј дека јас имам симптоми поврзани со фактот дека сум носител, мојот брак се распадна поради стресот од загубата на децето и мојата ќерка не беше во состојба да ги положи истите со добра оценка поради ставањето од загубата на помалиот брат и заминувањето на таткото.“

3. Различност и хетерогеност на ретки болести

Од медицинска перспектива, ретките болести се карактеризираат со голем број и широка разновидност на заболувања и симптоми кои варираат не само од болест до болест, туку и во самата болест. Истата состојба може да има многу различни клинички манифестации од една до друга личност. За многу заболувања има широка разноликост на под-типови на истата болест. Се проценува дека денес постојат од 5000 до 7000 различни ретки болести, кои влијаат на физичките способности, менталните способности, однесувањето и сетилните капацитети. Многу заболувања може да коегзистираат во една личност, и ова се дефинира како поли-хендикеп.

Ретките болести исто така се разликуваат широко во однос на сериозност, но во просек животниот век на пациентите со ретки болести е значајно намален. Влијанието на животниот век варира многу од

една до друга болест; некои предизвикуваат смрт при раѓање, многу од нив се дегенеративни или живото-загрозувачки, додека пак други се компатибилни со нормален живот ако се дијагностицираат на време и ако се менаџираат и третираат соодветно.

80% од ретките болести имаат идентификувано генетско потекло, вклучувајќи еден од неколку гени или хромозомски абнормалности. Тие може да се наследат или да се изведат од генска мутација или од хромозомска абнормалност. Тие зафаќаат помеѓу 3% до 4% од раѓањата. Други ретки болести се предизвикани од инфекции (бактериски или вирусни), или алергии, или пак се должат на дегенеративни, пролиферални или тератогенски (хемиски, радијации и слично) причини. Некои ретки болести се предизвикани од комбинација на генетски и фактори од околината. Но, за повеќето од ретките болести, етиолошките механизми се сè уште непознати поради недостаток на истражување за да се најде физио-патологијата на болеста.

Исто така има голема разноликост во однос на возраста при која се појавуваат првите симптоми. Симптомите на многу ретки болести се појавуваат при раѓање или во рано детство, вклучувајќи и Инфантилна Спинална Мускулна Атрофија, Неврофиброматозис, Остеогенезис Имперфекта, Рет Синдром и многу метаболички болести како Хурлер, Хантер, Санфилиппо, Мукополисахаридоза Тип 2, Крабе, Хондродисплазија. Во некои случаи, првите симптоми на овие болести може да се случат за време на детството, но тоа не превенира појава на многу посериозни симптоми во подознежни фази од животот. Други ретки болести, како Хантингтон, Спинаocereбрална Атаксија, Амиотрофична Латерална Склероза, Капоси Саркома и тироиден рак, се специфични за возрасни луѓе. Додека многу болести предизвикуваат појава на симптоми во рано детство, овие симптоми подоцна се дефинираат со специфична ретка дијагноза, што некогаш може да е процес кој трае со години.

Исто така треба да се акцентира дека релативно ретки состојби може да скријат одредени ретки болести, како аутизам (во Рет синдром, Ашер

Синдром тип 2, Сотос Церебрален Гигантизам, Ангелман, Возрасна Фенилкетонурија, Санфилипо ...)или Епилепсија (Шокер Синдрома, Феигенбаум Бергерон Ричардсон синдром, Дравет Синдром ...). За многу состојби опишани во минатото како клинички, на пример како ментална дефицијенција, церебрална парализа, аутизам или психоза, генетско потекло сега се истражува или е веќе опишано. Всушност, ретката болест може да се маскирана од други состојби, кои може да водат кон погрешна дијагноза.

4. Заеднички карактеристики на ретките болести

И покрај големата разновидност, ретките болести имаат неколку главни заеднички карактеристики како:

- Ретките болести се сериозни до многу сериозни, хронични, често дегенеративни и живото-загрозувачки;
- Почетокот на болеста се случува во рано детство во 50% од ретките болести.
- Инвалидизирачки: квалитетот на живот на пациенти со ретки болести е често компромитиран од недостаток или загуба на автономија;
- Висок праг на болка, во однос на психолошки тоар: страдањето на пациенти со ретки болести и нивните семејства е отежнато со психолошки очај, недостаток на терапевтска надеж и отсуство на практична поддршка во секојдневниот живот;
- Неизлечливи болести, најчесто без ефективен третман. Во некои случаи, симптомите може да се третираат за да го подобрат квалитетот на живот и да го продолжат животниот век;
- Ретките болести се многу тешки за менаџирање: семејствата се соочуваат со огромни потешкотии во наоѓање на адекватен третман.

5. Разјаснување на некои поврзани концепти: ретки болести, запоставени болести, сираци болести, лекови сираци

Не е невообичаено да се најдат документи и публикации во кои концептите за ретки болести, запоставени болести, лекови сираци и болести сираци, не се јасно дефинирани и се користат како истоветни концепти. Оваа ситуација доведе до погрешна перцепција и забуна во однос на тоа кон што прецизно секој од овие концепти реферира и/или што во реалност покрива како концепт.

5.1. Ретки болести

Како прво, ретките болести се карактеризираат со ниска преваленца (помалку од 1 на 2000) и хетерогеност. Тие влијаат на деца и возрасни насекаде во светот. Поради тоа што пациентите со ретки болести се малцинство, има недостаток на јавна свест; овие болести не претставуваат приоритет во јавно здравје, и има малку истражување. Пазарот е толку тесен за секоја болест, што фармацевтската индустрија е резервирана при инвестирање во истражување и развој на третмани за ретки болести. Затоа има потреба од економска регулатива, како национални олеснувања, како што се овозможени во Регулативата на Европската Комисија за Лекови Сираци.

5.2. Запоставени болести

Запоставените болести се вообичаени, преносливи болести кои најчесто се појавуваат кај пациенти во земји во развој. Поради тоа тие не се јавен приоритет во здравство во индустријализираните земји, и има малку истражување за нив. Тие се „запоставени“ од фармацевтската индустрија бидејќи го гледаат тој пазар како непрофитабилен. Има потреба од економска регулатива и алтернативни пристапи во ова поле за да се креираат олеснувања со цел стимулација на истражување и развој на третмани за борба против запоставените болести, кои се превалентни во земјите во развој. Затоа, запоставените болести не се ретки болести.

5.3. Болести Сираци

Болести сираци ги опфаќаат и ретките болести и запоставените болести. Тие се „сираци“ во однос на фокус на истражување и интерес на пазарот, како и во однос на јавни приоритети во здравство.

5.4. Лекови Сираци

Лекови Сираци се медицински производи наменети за дијагноза, превенција или третман на ретки болести. Овие лекови се наречени „сираци“ поради тоа што при нормални услови на пазарот не се ко-ефективни за фармацевтската индустрија да ги развива и дистрибуира на пазарот, бидејќи се наменети само за мал број на пациенти кои страдаат од ретки состојби. Лековите разбиени за овој непрофитабилен пазар не би биле финансиски одржливи за производителот кој го држи патентот. За фармацевтските компании, трошоците за донесување на медицински производ за ретки болести на пазарот, не биле повратени од очекуваната продажба на производот. Поради оваа причина, владите и организациите на пациенти со ретки болести, ја акцентираа потребата од економски олеснувања за да ги охрабрат фармацевтските компании да развиваат и произведуваат лекови наменети за пациентите со ретки болести.

Живот со ретка болест: исти потешкотии – различни особености



Освен разновидноста на болестите, пациентите со ретки болести и нивните семејства се спротиставени со истот широк ранг на потешкотии кои потекнуваат директно од реткоста на овие патологии:

- Недостаток на пристап до точна дијагноза: периодот помеѓу појава на првите симптоми и соодветната дијагноза вклучува неприфатливи и високо-ризични одложувања, како и погрешна дијагноза која води кон погрешни третмани: лавиринт на пред-дијагностицирање;
- Недостаток на информации: за самата болест и за тоа каде да се најде помош, вклучувајќи и недостаток на реферирање кон квалификувани професионалци;
- Недостаток на научно знаење: ова резултира во потешкотии при развој на терапевтски алатки, во дефинирање на терапевтска стратегија и недостаток на терапевтски производи, медицински производи и соодветни медицински направи;
- Социјални последици: ретката болест влијае во сите области на животот, без разлика дали се работи за училиште, избор на идна работа, време за одмор и дружење со пријателите, или афективен живот. Може да доведе до стигматизација, изолација, екслузија од општествената заедница, дискриминација при осигурување (здравствено, патно, хипотека), и често редуцирани професионални можности (кога се релевантни);
- Недостаток на соодветна квалитетна здравствена нега: комбинирањето на различни сфери на експертиза потребни за пациенти со ретки болести, како физиотерапевт, нутриционист, психолог, и слично ... пациентите може да живеат неколку години во неизвесни ситуации без компетентно медицинско внимание,

вклучувајќи и интервенции за рехабилитација; тие остануваат исклучени од системот за здравствена нега, дури и после поставувањето на дијагнозата;

- Високи трошоци за неколкуте постоечки лекови и нега: додатните трошоци на справување со болеста, во однос на човечки и технички ресурси, комбинирани со недостаток на социјални бенефити и рефундирање, предизвикуваат осиромашување на семејството и драматично ја зголемуваат нееднаквоста на пристап до нега за пациентите со ретки болести;
- Нееднаквости на пристап до третман и нега: иновативните третмани се често нееднакво пристапни во ЕУ, поради одложувања во одредување на цена или одлуки за рефундирање, недостаток на искуство во третирање на ретки болести од страна на докторите (недоволно доктори вклучени во клинички студии за ретки болести), и отсуство на консензус за препораки за третман.

Првата борба со која пациентите и семејствата се соочуваат е воспоставување на дијагноза: често таа е една од најочајните борби. Оваа борба се повторува во секоја нова фаза на еволуирачка или дегенеративна ретка болест. Недостатокот на знаење на ретката патологија често го става животот на пациентот во ризик и резултира со огромна загуба: безцелни одложувања, мноштво на медицински консултации и лекови и третмани кои не се соодветни, а некогаш се и штетни. Поради тоа што многу малку се знае за повеќето ретки болести, точна дијагноза најчесто се прави доцна, кога пациентот веќе се третира – за време на многу месеци или години – за друга повеќе честа болест. Често, само некои од симптомите се препознаваат и се третираат.

Истражување од Еурордис (**EurordisCare2**)⁴ фокусирано на одложувања на дијагноза за ретки болести, покажа дека за Ехлер

⁴ More information about the EurordisCare 2 survey can be found on the following websites: <http://www.eurordis.org> and <http://www.rare-luxembourg2005.org/>

Данолс Синдром, 1 од 4 пациенти чекал повеќе од 30 години пред да добие точна дијагноза.

40% од пациентите кои учествуваа во истражувањето имаа погрешна дијагноза пред да им се воспостави точната дијагноза. Меѓу нив:

- 1 од 6 беше подложен на операција поради погрешна дијагноза;
- 1 од 10 беше подложен на психолошки третман базирано на погрешна дијагноза.

Последиците од чекањето на дијагноза се трагични:

- Други деца родени со иста болест;
- Несоодветно однесување и несоодветна поддршка од членовите на семејството;
- Клиничко влошување на здравјето на пациентот во смисла на интелектуална, психолошка и физичка состојба, кое некогаш води и до смрт на пациентот;
- Загуба на доверба во здравствениот систем.

Во отсуство на точна дијагноза, итната помош не е во позиција да го третира пациентот соодветно, односно главоболка може да се третира како мигрена во невролошко одделение на итната помош, додека пак мозочен тумор е всушност вистинската причина за болка. Без дијагноза, кога пациентот е дете, семејството се чувствува виновно бидејќи детето се „однесува чудно“ и не е нормално во однос на ментален и психо-моторен развој. Сите абнормални навики на јадење, кои се придружени од многу ретки болести, често стануваат вина на мајката, предизвикувајќи вина и несигурност. Неразбирање, депресија, изолација и вознемиреност се интризичен дел од секојдневниот живот на многу родители на дете со ретка болест, особено во фаза на пред-дијагностицирање.

Целото семејство на пациент со ретка болест, без разлика дали е дете или возрасен, е под влијание на болеста на саканиот и станува

маргинализирано: психолошки, социјално, културно и економски ранливо. Во многу случаи, раѓањето на дете со ретка болест е причина за развод.

Друг клучен момент за пациентите со ретки болести е откривањето на дијагнозата: и покрај напредокот направен низ минатите десетина години, дијагнозата на ретката болест многу често лошо се соопштува. Многу пациенти и нивните семејства опишуваат како им е дадена дијагнозата на нечувствителен и неинформативен начин. Проблемот е чест помеѓу медицинските професионалци, кои често не се ни организирани ни обучени за добра практика при соопштување на дијагноза.

До 50% од пациентите страдале од слаби или неприфатливи услови на откривање на дијагноза. За избегнат соопштување на дијагноза лице во лице, докторите често ја соопштуваат дијагнозата по телефон, на писмено – со или без објаснување - или стојат во коридорот на болницата. Обучени професионалци за соопштување на дијагноза би избегнале нанесување на ваква дополнителна и непотребна болка кон веќе напатените пациенти и семејства. Понатамошна обука за „соопштување на лоши вести“ на пациентите е важен аспект на медицински тренинг.

Еден татко раскажува:

„Кога омигов да ја земам мојата едногодишна ќерка од болницата, ошкако морав да ја оставам многу време за шестирање и исцитување, вознемирено до правањето на дијагноза од што е болно моето дете. Докторот не ме ни погледна во очи и брзајќи низ ходниците, извика - Ова бебе, подобро да го фрлиш, и да земеш ново дете.“

Кои и да се условите за соопштување, дијагнозата на ретка болест значи дека животот е соборен. За да им се помогне да се соочат со иднината и да го избегнат разрушувањето на нивниот свет, на пациентите со ретка болест и нивните семејства им е потребна психолошка помош. Секоја мајка и секој татко знае колку многу грижи и надежи се вклучени во

имањето на дете. Но, што значи да се биде дијагностициран – или да се има дете кое е дијагностицирано – со ретка болест, не може да се објасни.

Зборови на родители:

„Сиџе родиџели се ѓрижаџ за иднинаџа на нивниџе деца. Коѓа имаџе деџе кое е длабоко и џовеќекрајно дисабилитиџирано, овие ѓрижи се мноѓу различни и од оѓромни џројорциџ. Иднинаџа е џолку обесхрабрувачка и сџирашна џиѓо Chesѓо семејсџиваџа избирааџ да живеаџ ден џо ден. Да се размислува за иднинаџа е џремноѓу болно.“

Сведоштво:

Коѓа Џејк беше дијаѓностџициран со оваа сериозна живоѓо-заѓрозувачка метаболична болесџ на црниот гроб нашиџе надежи и сонџиџа за неѓоваџа иднина беа скршени. Коѓа ќе ви се роди џрвоѓо деѓе, џрвиот син, имаџе сонџиџа за џоа како ќе сџане џрофесионален фудбалски иѓрач или можеби доктѓор. Овие сонџиџа се заменувааџ со нови сонџиџа, како надежџа дека еден ден ќе може да си дојде дома од болница и надежџа дека ќе живее доволно долѓо за да ни каже „Мама“ и „Таѓо“.

Се разбира, нивото на постоечкото знаење варира многу помеѓу „ретки“ и „многу ретки“ болести. Колку се знае за една болест е одредено од тоа колку брзо се дијагностицира и од квалитетот на медицинско и социјално покрите. Перцепцијата на пациентите за квалитетот на нивниот живот е повеќе поврзана со квалитетот на неѓа коѓа им е обезбедена, отколку со сериозноста на болеста, или степенот на поврзани инвалидитети. Поради ограниченото ниво на знаење од страна на медицинската заедница, покритието од страна на јавниот здравствен систем е генерално тотално неадекватно. Недостатокот на ефективен третман се должи на недостаток на истражување и на фактот дека развојот на лекови за мала популација не е комерцијално профитабилен без економски олеснувања. Но, мора да се акцентира тоа дека многу ретки болести се пренесуваат преку различни генерации и затоа инвестирање во борбата против ретките болести денес може да е профитабилна инвестиција.

Борба за признание



1. Ретките болести како реалност

Од суштинско значење е да се сфати дека ретките болести може да влијаат на било кое семејство во било кое време. Не се работи само „за нешто страшно што им се случува на други луѓе“. Реалноста е сурова, може да му се случи на било кој, без разлика дали на негово/нејзино дете или во текот на неговиот/нејзиниот живот.

Всушност, терминологијата „ретки болести“ само ја акцентира карактеристиката на реткост на комплексниот и хетероген мозаик на проценети 7000 живото-загрозувачки и сериозно инвалидизирачки состојби. Оваа терминологија, коѓа ја акцентира само реткоста, веднаш става смирувачка дистанца помеѓу „кутрите луѓе на кои нешто толку страшно им се случило“ и широкото мнозинство на граѓани кои се чувствуваат заштитени од ниската преваленца на ретките состојби. Ако овие болести официјално се наречеа „ужасни болести кои полека го убиваат вашето дете – или вас - и вие сте сами“, што е поблиску до вистината, постоењето на околу 30 милиони луѓе кои директно се под влијание од ретка болест, повеќе ќе ја потресеше јавноста.

За среќа и благодарение на упорната работа на организации на пациенти и родители, нештата полека се менуваат. До неодамна, јавните здравствени авторитети и владини институции, многу ги игнорираа ретките болести. Денес, иако бројот на специфични ретки болести кои се познати е сѓ уште многу ограничен, можеме да посведочиме на буђењето на некои делови од јавното мислење и како последица на тоа, некои акции се превземаат од страна на јавните авторитети. Ретките болести за кои едноставен и ефективен превентивен третман е достапен се ставени на листа на скрининг, како дел од регулативата за јавно здравје. Но, ова не е доволно, и време е јавните авторитети да ги гледаат ретките болести како приоритет во Јавно Здравје и да

превземат акција за конкретна поддршка на пациентите и семејствата кои се соочуваат со ретки болести. Како што знаеме, повеќето од овие болести вклучуваат сетилни, моторни, ментални и физички нарушувања. Овие потешкотии може ефективно да се намалат со имплементација на соодветни јавни регулативи.

Како што е акцентирано во Студијата за Ретки Болести за Извештајот на СЗО за Приоритетни Лекови за Европа и Светот, „и покрај растечкото ниво на јавна свест за ретките болести во последните две декади, сè уште има многу празнини во знаењето поврзани со развој на третман за ретки болести. Политичарите мора да сфатат дека ретките болести се суштински здравствен проблем за околу 30 милиони луѓе во ЕУ“.

Социјалните аспекти и импликации на ретките болести исто така треба да се земат во предвид: територијалните и финансиските услуги за поддршка на семејства и пациенти мора да се организираат и развијат на локална основа, како услуги за дневна грижа, центри за одмор, итна медицинска помош, центри за социјализација и рехабилитација, летни кампови, едукативни услуги и професионален тренинг. Проблемите поврзани со „после нас“ – кога доживотен старател или родител на пациент со ретка болест умира – мора да се разрешат и да им се посвети внимание од страна на националните и Европските политичари. Сегашните искуства во ова поле треба да се евалуираат и да се дефинираат валидни организациски и менаџерски модели. Мора да се акцентира дека предизвиците и проблемите во релација со социјалните услуги траат цел живот за еден пациент со ретка болест и стануваат толку важни што медицинските аспекти на болеста стануваат втор приоритет по важност.

2. Потребa за подигнување на јавната свест и за соодветна јавна регулатива

Причините поради кои ретките болести како целина беа игнорирани толку долго време подобро се разбираат денес. Јасно е дека е невозможно да се развие национална јавна регулатива во област на јавно здравје за секоја ретка болест посебно. Но, глобалниот пристап

може да доведе до соодветни решенија. Глобален пристап кон ретките болести им овозможува на пациентите со ретки болести да избегнат изолација. Соодветни јавни здравствени политики може да се развијат во области на научно и биомедицинско истражување, индустриска регулатива, истражување и развој на лекови, информација и обука на сите инволвирани страни, социјална нега и бенефити, хоспитализација и третман. Со цел да се поттикне клиничко истражување, јавното финансирање на клинички студии за ретки болести треба да се промовира преку национални или Европски мерки. Медицинските професионалци, експертите во јавно здравје и политичарите не може да аплицираат традиционални одговори и приоритизација според правилото на „поголемо добро“. Овој пристап не е валиден за ретките болести и не етички одржлив.

Во однос на научното истражување, има неодољна потреба за зголемена интернационална соработка. Постоечките истражувачки напори се уште расеани и фрагментирано истражување се спроведува со мала координација помеѓу истражувачките лаборатории. Кога зборуваме за ретки болести, ресурсите се многу лимитирани и популацијата на пациенти е многу мала, недостатокот на координација е особено штетен во сооднос со зголемувањето на знаење за ретки болести. Во овој контекст, непотребно дуплирање на истражување подигнува важни етички проблеми.

Недостасува медицинско и научно знаење за ретки болести. Додека бројот на научни публикации за ретки болести продолжува да се зголемува – особено на оние кои идентификуваат нови синдроми – помалку од 1000 болести бенефицираат од минимум на научно знаење, и овие се есенцијално „најфреквентните“ помеѓу ретките болести. Стекнувањето и ширењето на научно знаење е витална основа за идентификација на болестите и уште поважно, за истражување на нови дијагностички и терапевтски процедури.

Понатаму, „историјата покажува дека голем дел од универзалното медицинско знаење кое е здобиено во изминатите векови, започнало

токму со истражување на ретки болести. Моделот на ретка болест помогна во разбирање на вообичаени болести. Исто така нови техники се развиени со користење на ретките болести како модели. На пример, истражувањето на генската терапија се прави со ретки болести како Х-поврзана сериозна комбинирана имунодефицијенција, , Цистична Фиброза, болест на Гоше и Хемофилија⁵.

Лесно занемерливи од доктори, истражувачи, научници и политичари, само ретките болести кои успеаа да привлечат јавно внимание бенефицираа од регулативи за јавно истражување и/или медицинско покритее. Главно организации на пациенти беа тие кои го подигнуваа јавното мислење. И кога тоа стана можно, се случи и напредок во третирање на болеста. Пациентите и семејствата заедно со медицинските професионалци – доктори, научници и медицински лица – се основа за ко-продукција на знаење.

Од Центарот Аргенска во Шведска, може да ги цитираме следните реакции на пациенти и семејства кои учествуваа во Семејната Програма:

- *Конечно добивме висштинска ѝерсѝекѝива во однос на инвалидитѝеѝоѝ на нашиѝе деца;*
- *Сеѝа се чувсѝивуваме „нормално“;*
- *Разменаѝа на искусѝва е исѝо ѝолку важна како ексѝерѝскоѝо знаење.*

3. Потреба за соодветни јавни здравствени системи и професионална нега

После појавата на првите симптоми, има иницијална битка за дијагноза, која може да трае со години. После дијагнозата, доаѓа борбата на пациентите и семејствата кои бараат да се слушне нивниот глас, борбата за информација и насочување кон компетентни медицински тела, каде што постојат, за да се добие адекватен постчки третман.

⁵ Background Paper on Orphan Diseases for the “WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World” – 7 October 2004

После дијагнозата, пациентите и семејствата често се соочуваат со сериозно неадекватна здравствена и социјална грижа.

За поголемиот дел од ретките болести, не постои протокол за добра клиничка практика. Таму каде што постои, комплетноста или дисеминацијата може да не е оптимална: не сите медицински професионалци имаат соодветна обука, не сите ЕУ земји имаат усвоен и споделен протокол. Додатно, сегментацијата на медицински специјалности е бариера за сеопфатна нега на пациентот кој страда од ретка болест.

Семејствата и медицинските професионалци често се жалат поради екстремните потешкотии во превземање на потребните административни чекори за да добијат социјални бенефиции. Големи и арбитрарни разлики постојат помеѓу различни земји – и дури и помеѓу различни региони во една иста земја – во алокација на финансиска помош, приходи и рефундирање на медицински трошоци. Обично во Европа, трошоците за третман се повисоки отколку за други болести поради реткоста на болеста и ограничениот број на специјализирани центри. Во најголем дел од случаите, значајна пропорција од овие трошци е товар на семејството, со што се генерира уште поголема нееднаквост помеѓу богати пациенти со ретки болести и сиромашни пациенти со ретки болести. Патните трошоци до специјализираните центри се високи во однос на земање слободни денови од работа и финансиски трошоци. Понатаму, вознемиреноста е уште повисока поради тоа што едниот родител може да патува, а другиот често мора да се грижи за другите деца или да работи.

Исто така е важно да се акцентира дека во семејство каде детето има ретка болест, често еден од родителите – најчесто мајката – или комплетно престанува да работи или значајно ги намалува работните часови надвор од дома. Како последица, додека трошоците драмтично се зголемуваат, приходите значајно се намалуваат. Во случај на возрасен пациент со ретка болест кој е доволно здрав за да биде способен

за работа, работните часови мора да се адаптираат за да има време за посета на доктор и соодветна нега. Во однос на логистика, многу треба да се направи за да се осигура реална еднаквост помеѓу здрав и граѓанин со инвалидитет. Широко е прифатено дека нарушувањата водат кон инвалидитет ако околината и регулативите не ги земат во предвид посебните потреби на луѓето со одредни нарушувања за нивно учество во општеството. Нарушувањето е дел од тоа да се биде човечко суштество. Инвалидитетот доаѓа однадвор поради фактори кои се инвалидизирачки.

За некои ретки болести, како Медитеранската треска, фрагилен X-синдромицистична фиброза, протоколите за третман и дефинираните медицински, социјални и едукативни програми постојат во одредени земји, како што и постојат повеќе или помалку таргетираны програми за скрининг.

Кога пренатална и асимптоматична фаза на скрининг методи за ретки болести дозволува рано и ефективно медицинско покривање, тие треба да се имплементираат бидејќи значително го подобруваат квалитетот и должината на животот. Други скрининг програми треба да се воведат како дел од Јавните Здравствени политики, ако постојат едноставни и веродостојни тестови и ефективни третмани. Квантитативен и квалитативен напредок во прогноза и клинички третман подигнува нови прашања во однос на јавното здравје за регулативи на генерализирани или таргетираны скрининзи за некои болести.

Од изолација до зајакнување на пациенти



Постои голема надеж и се очекуваат длабоки промени во однос на научен и терапевтски напредок. Но, моментално, постоечките програми за јавно истражување за ретки болести не се доволни; развојот на лекови за третирање на мал број пациенти останува ограничен и недостасува адекватна немедицинска здравствена нега.

Додатно на генералниот недостаток во однос на третман и нега, психолошкиот товар е особено болен за индивидуални пациенти и родители. Не само вие – или вашето дете или член на семејството – кои сте под влијание на ретка болест за која многу малку се знае, но исто така и никој друг не разбира со што вие лично – како пациент или родител – се соочувате во секојдневниот живот. Само да ги слушнете зборовите „Јас разбираам“ и да сте во можност да споделите приказни и совети за секојдневните искуства може да е од огромна помош. Некогаш дури е и можно да се смеете заедно за болната реалност со цел да се ослободите од неподносливата тензија која е дел од вашиот секојдневен живот, но овој „издувен вентил“ е возможен само ако прво се чувствувате целосно разбрани, во апсолутна сигурност и во безбедна околина слободна од осудување. Затоа пациентите и родителите развиваат различни „групи за само-поддршка“. Може да има вредност во организациите на пациенти кои активно иницираат и промовираат групи на поддршка и групна дискусија преку електронска пошта која ги поврзува пациентите и семејствата, како начин за надминување на тројниот проблем на географска, сетилна изолација и реткост.

Во контекст на недоволна научна база на знаење и изолација, пациентите со ретки болести и нивните семејства се познати како повеќе про-активни отколку пациентите кои страдаат од овообичаени болести бидејќи тие често знаат исто толку – или повеќе – за нивната болест како и медицинските професионалци со цел да го олеснат своето страдање.

Организациите на пациенти и родители се креираат како резултат на искуство здобиено од пациентите и семејствата од честото исклучување од здравствените системи, поради кое мора самите да ги превземат работите во своите раце во однос на животот со ретка болест. Неадекватното знаење на научната заедница во однос на ретките болести и малото внимание кое им се посветува од националните релевантни авторитети и фармацевтската индустрија водеше до креирање на здруженија на пациенти и родители. Организациите за ретки болести од пациенти и родители целат кон собирање, продуцирање

и дисеминација на ограничените постоечки информации за нивната болест и подигнување на гласот на пациентите и родителите. Нивните акции имаат веќе осигуран напредок во обезбедување на здравствена нега и социјална помош за пациенти и родители, развој на третман, и подигнување на јавната свест во однос на ретките болести. Во некои случаи, неколку организации на пациенти успеаа да соберат средства за да финансираат истражувачки проекти кои не би се реализирале на друг начин.

Заклучок



- Пациент со ретка болест е сирак во здравствениот систем, често без дијагноза, без третман, без истражување: затоа и без причина за надеж.⁶
- Во оваа генерална рамка начичкана со потешкотии, мора да се акцентира тоа дека секогаш има нешто корисно што може да се направи дури и со постоечкото ограничено, но растечко знаење и ресурси: со помош на шеми за ре-едукација и рехабилитација, неодамна дезигнираните и авторизирани Лекови Сираци, напредок во поле на психотерапија, нутриција и диететика, справување со болка, психологија, медицински направи, напредни терапии, практики за размена на информации, националните јавни здравствени системи може да постигнат многу повеќе со цел да го подобрат квалитетот на живот и да го зголемат животниот век на пациентите со ретки болести.
- На национално ниво, некои ЕУ земји членки имаат развиени специфични јавни регулативи за ретки болести: овие земји во 2005та година се Данска, Франција, Италија, Шведска, Шпанија и

⁶ “Avis et Rapports du Conseil Economique et Social”, edition 2001, Journaux officiels de la République Française.

Обединетото Кралство, денес во 2014та година скоро сите земји членки имаат развиени регулативи за ретки болести и поголемиот дел од нив имаат развиено и Национални Планови за ретки болести.

- Нанивона ЕУ, како додаток на Регулативата за Медицински Производи за ретки болести, моменталната рефлексива на Референтни Центри/Мрежи за справување со состојбите кои побаруваат висока концентрација на експертиза, покажува растечка свесност кај политичарите во ЕУ за интринзичната Европска додадена вредност на ретките болести, кои по својата природа побаруваат да се превземе акција на интернационално ниво. Референтните центри треба да се или специфични за одредена болест, или специјализирани според група на ретки болести. Мрежите на медицински професионалци кои веќе постојат или се во развој и ембрионската соработка помеѓу истражувачките лаборатории демонстрираат дека некои најдобри практики веќе постојат, иако се ограничени, и треба да се споделат и дисеминираат. Главен напор сè уште останува стимулацијата на истражување за зголемување на постоечкото знаење, што е далеку од доволно за да ги пресретне предизвиците на ретките болести.

За ЕУРОДИС

Европската Организација за Ретки Болести (ЕУРОДИС) претставува повеќе од 606 организации за ретки болести во 56 различни земји, покривајќи повеќе од 4000 ретки болести. Затоа е гласот на 30 милиони пациенти со ретки болести низ Европа. ЕУРОДИС е неваљадина алијанса водена од пациенти и составена од организации на пациенти и индивидуи активни на поле на ретки болести, посветени кон подобрување на квалитетот на живот на сите луѓе кои живеат со ретка болест во Европа. ЕУРОДИС поддржува создавање и развој на национални алијанси за ретки болести и Европски федерации и мрежи специфични за одредена болест. Поддржана е од своите членови и од АФМ – Телетон, Европската Комисија, корпоративни фондации и здравствената индустрија. ЕУРОДИС е формирана во 1997 година.

Дополнителни информации за ЕУРОДИС и за ретките болести се достапни на:
<http://www.eurordis.org>

Здружение на граѓани за ретки болести ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ - Битола

Здружението за ретки болести е непрофтна и неваљадина организација на пациенти и родители со ретки болести, оформено во 2009та година. Како основачи сме пациенти и родители кои се соочуваат со живот со Болест на Гоше. Сите ние заедно со нашите блиски и пријатели се соочивме со потешкотии уште на почетокот на нашиот живот, бидејќи ретките болести се најчесто генетски и симптомите започнуваат уште на почетокот на животот.

Во текот на нашето постоење се концентриравме на тоа да ги контактираме сите пациенти и да понудиме поддршка и помош во однос на заедничко обединување за споделување на информации и искуство за справување со живот со ретка болест.

Нашите напори се насочени кон обезбедување на соодветна дијагноза, третман и социјални услуги за посрекен и покриван живот за пациентите со ретки болести во Македонија.

Денес во здружението членови се над 60 пациенти и родители кои се соочуваат со над 15 различни ретки болести како: Гоше, Фенилкетонурија, Хередишарен Анџиоедем, Длажил синдром, Тирозинемија, Ленокс Гасшауи Синдром, Конгениционална мускулна дистрофија, Конгениционална катаракта, Пулмонална Хипертензија, Болест на Штурмфел, Прагер Вили Синдром, Епидермолизис Булоса, Карнишин ѓламитолитрансфераза дефицијенција, Аденомиелоенуроија или акутниот облик на Аденолеукогистрофија, Вилијамс Синдром, Акромегалија. Дружи ретки болести кои постојат во Македонија и ги покриваме кон обединување се: мултилен миелом, миелодиспластичен синдром, хроничен инфламаторен синдром, хроничен панкреатит, хроничен панкреатит, мукополисахаридоза, хередишарна широкенија, галактозија, хередишарна фруктоза интолеранција.

ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ е полноправен член на ЕУРОДИС (Европска Организација за Ретки Болести) и ЕГА (Европска Гоше Алијанса).



Членството во здружението е бесплатно и достапно за сите пациенти и родители кои се соочуваат со ретка болест. Исто така здружението е отворено и за медицински професионалци, научници, волонтери и поддржувачи кои сакаат да се застапуваат за подобрување на квалитетот на живот на пациентите и семејствата со ретки болести.

Дополнителни информации за ретки болести може да најдете и на:

Ден на ретки болести

<http://www.rarediseaseday.org/>

Мрежа за ретки болести

<https://www.rareconnect.org/en>

Портал за ретки болести и лекови сираци

<http://www.orpha.net>

Комитет на Европска Унија на Експерти за Ретки Болести

<http://www.eucerd.eu/>

Европска платформа за Регистри за Ретки Болести

<http://www.epirare.eu/>

Европска Агенција за Лекови

<http://www.ema.europa.eu/ema/>

Европски Проект за Развој на Национални Планови за Ретки Болести

<http://www.europlanproject.eu>



Веб страна: <http://challenges.mk/>

Јутуб канал: <https://www.youtube.com/user/lifewithchallenges>

Фејсбук страна: <https://www.facebook.com/LifeWithChallenges>

Твитер профил: <https://twitter.com/ZivotPredizvici>

подржано од:

genzyme
A SANOFI COMPANY

