JE NAJVYŠŠÍ ČAS VENOVAŤ POZORNOSŤ PACIENTOM SO ZRIEDKAVÝMI CHOROBAMI

ZRNKO ČASU

Kampaň „Zrnko času“ je spoločnou iniciatívou pacientskych organizácií, ktoré zastupujú pacientov so zriedkavými chorobami a ich rodinných príslušníkov na Slovensku. Cieľom kampane je zvýšiť povedomie o rozmanitosti týchto chorôb a zároveň poukázať na spoločné výzvy, s ktorými sa pacienti so zriedkavými chorobami stretávajú.

Ústredným symbolom kampane sú presýpacie hodiny, ktoré sú pripomienkou toho, akú kľúčovú úlohu zohráva ČAS v živote pacientov so zriedkavými chorobami – od prvých príznakov, cez stanovenie správnej diagnózy až po prístup k adekvátnej starostlivosti a potrebnej liečbe.

ZRIEDKAVÉ CHOROBY

sú vzácne a často závažné choroby, ktoré sa vyskytujú u malého množstva ľudí, no majú výrazný dopad na ich životy – v mnohých prípadoch sú chronické, spôsobujú vážne zdravotné problémy, ktoré sa zhoršujú s časom, môžu byť degeneratívne, spôsobovať dlhodobé obmedzenia a invaliditu, priam až ohrozovať život.

7 000 typov známych zriedkavých chorôb.[14]

72 % má genetický pôvod, ostatné sú zriedkavé typy rakovín, infekcie, imunodeficiencie a iné zdravotné riziká.[14]

70 % zriedkavých chorôb sa prejaví už v detstve.[14]

I KEĎ SA ZRIEDKAVÉ CHOROBY MÔŽU NA PRVÝ POHĽAD JAVIŤ LEN AKO OJEDINELÉ ZRNKÁ PIESKU, NA SLOVENSKU S NIMI ŽIJE PRIBLIŽNE 300 000 ĽUDÍ.

„Keď sa dozviete, že vaše dieťa, rodič, partner alebo vy sami máte zriedkavú chorobu, nezačína sa len boj so samotným ochorením, ale aj s neistotou, kde hľadať pomoc, kto vám poskytne odpovede a či vôbec existuje liečba. **Priemerné omeškanie stanovenia správnej diagnózy je v prípade pacientov so zriedkavými chorobami približne 5 rokov, kým niektorí čakajú na odpoveď aj desiatky rokov.** Diagnóza by nemala byť behom na dlhé roky, ale štartom k správnej starostlivosti. Je preto nevyhnutné, aby sme na Slovensku prijali opatrenia, ktoré pacientom so zriedkavými chorobami zabezpečia rovnaké možnosti liečby a starostlivosti, aké sú štandardom v iných vyspelých krajinách Európy.”

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.
predsedníčka Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby

DNES MÁME NÁDEJ, KTORÚ SME PRED DESIATIMI ROKMI NEPOZNALI

Vďaka investíciám a neuveriteľnému pokroku v genetike, farmakológii a medicíne sa darí posúvať hranice možného.

Každoročne pribúdajú nové možnosti liečby, ktoré pre mnohých pacientov a ich rodiny predstavujú **nádej na kvalitnejší život – za predpokladu, že sa k nim liečba, ktorú potrebujú, dostane včas.**

Napriek tomu, že je v súčasnosti len 5 % zriedkavých chorôb liečiteľných[2,8], nie je to tak dávno, kedy sa aj tento míľnik zdal nepredstaviteľne vzdialený. Pravdou však je, že šanca na liečbu zriedkavých chorôb je dnes niekoľkonásobne vyššia ako pred desiatimi rokmi.

Dôkazom je aj výrazný nárast klinických skúšaní zameraných na zriedkavé choroby, ktorých počet sa iba medzi rokmi 2006 - 2016 zvýšil o 88 %,[13] či pribúdajúci počet nových liekov určených na ich liečbu, ktorých bolo od roku 2000 schválených Európskou liekovou agentúrou (EMA) viac ako 200.[3]

↑88 %

nárast klinických skúšaní
na zriedkavé choroby
medzi 2006-2016[13]

200+

nových liekov na zriedkavé choroby schválených
v Európe medzi 2000-2021[3]

Len 5 %

zriedkavých chorôb je liečiteľných[2,8]

Zlepšenia, ktoré sa za posledné roky podarilo v liečbe pacientov so zriedkavými chorobami dosiahnuť, nám síce ukazujú, ako ďaleko sme sa posunuli, no zároveň aj jasne pripomínajú, aká dlhá cesta je ešte pred nami.

CESTA PACIENTA K SPRÁVNEJ DIAGNÓZE, STAROSTLIVOSTI A LIEČBE

Prvé príznaky zdravotných problémov

Návšteva všeobecného lekára

Hľadanie informácií na internete

Návšteva špecialistu a špecializované vyšetrenie

Diagnóza nestanovená alebo nesprávna

Nevhodná liečba alebo zbytočný chirurgický zákrok

Odporúčanie ďalšieho vyšetrenia u iného špecialistu

Návšteva ďalšieho špecialistu

Pomoc pacientskych organizácií

Genetické testovanie

Čakanie na výsledky genetických testov

Negatívny výsledok testu, diagnóza naďalej neznáma

Opakované / podrobnejšie testovanie

Výsledky genetického testu

Potvrdenie / spresnenie diagnózy

Konzultácie s genetikom a odporúčanie konkrétnych krokov

Kontakt na príslušnú pacientsku organizáciu

Návšteva špecializovaného pracoviska pre zriedkavé choroby

Hľadanie najlepšieho dostupného liečebného plánu

SÚ NEUSTÁLE PRETEKY O ČAS

„**Zriedkavé choroby zostávajú neodhalené aj celé roky.** Pre pacientov a ich rodiny je každá strata času devastujúca – znamená ďalší deň bez správnej diagnózy a starostlivosti, bez nádeje na liečbu, bez odpovedí. Nielen my, ale aj naše rodiny, tak žijeme v neistote, kde sa dni stávajú týždňami, týždne mesiacmi až rokmi. **Čakáme na pomoc a šancu na kvalitnejší život, ktorá môže prísť, keď už bude neskoro** – a to je realita, ktorú musíme spoločne zmeniť.“

Mgr. Andrea Madunová
Belasý motýľ o. z.

PACIENTI, ANI ICH PRÍBUZNÍ, UŽ NEMAJÚ ČAS DLHŠIE ČAKAŤ

Predstavte si, že čakáte na odpoveď, ktorá môže nenávratne zmeniť váš život, a tá odpoveď neprichádza.

Pacienti so zriedkavými chorobami čakajú v priemere na potvrdenie správnej diagnózy približne 5 rokov od prvého vyhľadania lekárskej starostlivosti.[7] Niektorí pacienti ale čakajú aj desiatky rokov. Až 73 % týchto pacientov bolo na ich ceste zdravotníckym systémom aspoň raz nesprávne diagnostikovaných – **ich symptómy boli pripísané inému fyzickému ochoreniu, zanedbané, nebrané vážne alebo mylne považované za príznaky psychického pôvodu.**

Každý štvrtý pacient so zriedkavou chorobou (25 %) musel pred stanovením diagnózy absolvovať konzultácie s viac ako 8 zdravotníckymi odborníkmi.[7] **Neustále návštevy lekárov, opakované vyšetrenia a nejednoznačné výsledky** — pre mnohých je zistenie správnej diagnózy len začiatkom dlhého a náročného procesu.

Zriedkavé choroby nie sú o štatistikách – sú o ľuďoch a ich príbehoch. Neovplyvňujú iba fyzické, ale aj duševné zdravie. **Ľudia žijúci so zriedkavými chorobami trpia pocitmi depresie a úzkosti až 3-krát častejšie než bežná populácia.**[5] A nie sú v tom sami, ich choroba sa dotýka každodenného života a spôsobu fungovania celej rodiny.

Až 7 z 10 ľudí žijúcich so zriedkavou chorobou a ich rodinní príslušníci museli obmedziť či úplne ukončiť prácu v dôsledku choroby alebo aby sa mohli postarať o blízkeho.[5] Toto je realita pre **2/3 opatrovateľov, ktorí venujú v priemere viac ako dve hodiny denne starostlivosti o člena rodiny** s takýmto typom choroby.[5]

Až 73 %

pacientov bolo minimálne raz mylne diagnostikovaných v súvislosti s ich zriedkavou chorobou[7]

5 rokov

priemerné omeškanie stanovenia správnej diagnózy pacientov so zriedkavou chorobou[7]

1 zo 4

pacientov so zriedkavou chorobou musel pred stanovením diagnózy **konzultovať svoj zdravotný stav s viac ako 8 zdravotníckymi odborníkmi**[7]

7/10

pacientov a ich rodinných príslušníkov muselo obmedziť alebo úplne ukončiť prácu v dôsledku choroby[5]

Každý príbeh a skúsenosť je jedinečná, dokonca aj pri tých najčastejších zriedkavých chorobách. Práve preto pacientske organizácie zohrávajú takú kľúčovú úlohu – sú nielen oporou a sprievodcami pre pacientov a ich rodiny pri zvládaní ťažkých výziev, ale aj ich hlasom, keď volanie jednotlivca nie je vypočuté.

„Najťažšie príbehy zažívame v posledných rokoch, **keď vidíme zomierať ľudí, ktorí už zomrieť nemuseli.** Hovorím o tých vzácnych chvíľach plných nádeje, keď existuje liečba – nie marginálna, práve naopak, liečba radikálna, dokonca príčinná, ktorá dokáže zásadne meniť životy. Títo pacienti a ich rodiny tak mohli viesť v mnohých ohľadoch veľmi kvalitný život, no my, ako zdravotnícky systém a krajina, **sme im túto liečbu nedokázali priniesť** v porovnaní s inými európskymi krajinami **včas alebo vôbec.“**

Peter Štepánek
Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (SAZCH)

ČAS ČAKAŤ NEMÁ UŽ ANI KRAJINA AKO SLOVENSKO

Možnosti liečby pribúdajú a je na nás, ako krajine a spoločnosti, ich čo najskôr sprístupniť aj slovenským pacientom.

Napriek tomu, že sa počet inovatívnych liekov určených na liečbu zriedkavých chorôb za posledných šesť rokov v Európe takmer zdvojnásobil, **Slovensko naďalej ostáva v ich dostupnosti na chvoste EÚ, z ktorého sa nutne potrebujeme odraziť.**[3,9]

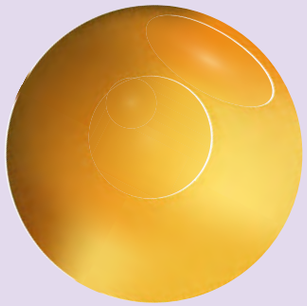
Realita je alarmujúca. Z celkového počtu 181 indikácií (ochorení, na ktoré sa pacient môže liečiť), ktoré boli schválené EMA medzi rokmi 2012-2024 na liečbu zriedkavých chorôb, je na Slovensku dnes hradených len 59 z nich.[1,3,10] To znamená, že **pacienti u nás majú prístup iba k približne tretine liečebných možností, ktoré sú dostupné inde v Európe.**

Ak sa pozrieme ešte bližšie na **najnovšie inovácie v liečbe zriedkavých chorôb**, pacienti na Slovensku majú aktuálne v porovnaní s ostatnými európskymi krajinami len 16 % šancu dostať sa k liečbe pre niektorú z indikácií (ochorení), ktoré EMA registrovala za posledných päť rokov.[1,3,10]

Podiel hradených indikácií na zriedkavé choroby v SR z celkového počtu indikácií schválených EMA pre registrované lieky* (2012–2024)[1,3,10]

16 % šanca

pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku mať prístup k liečbe pre niektorú z indikácií schválených v Európe medzi 2020-2024[1,3,10]



Je nevyhnutné, aby sme na Slovensku čo najskôr prijali opatrenia, ktoré zabezpečia pacientom so zriedkavými chorobami rovnaký prístup k liečbe a starostlivosti, aký je štandardom v iných vyspelých krajinách Európy.

„Ako pacienti sa často cítime vinní, že naša liečba je drahá. Všetci vidia len cenovku a veľa sa diskutuje o tom, koľko liečba pacientov so zriedkavými chorobami, tobôž zriedkavými onkologickými chorobami, stojí. V skutočnosti je to však iba malé percento z celkového rozpočtu na lieky, ktorý na Slovensku máme. No, **pre nás a kvalitu nášho života má tá liečba nevyčísliteľnú hodnotu.** Môžeme sa vďaka nej vrátiť späť do života k našim rodinám, blízkym, priateľom, pokračovať v práci a aktivitách, ktoré nás napĺňajú a sú prínosom. Sme presvedčení, že **to, čo do nás bolo investované, venujeme nášmu okoliu, spoločnosti a krajine späť.“**

Mgr. Zuzana Gajdošíková
Slovenská myelómová spoločnosť, o. z.

JE NAČASE PRESTAŤ VERIŤ MÝTOM, KTORÉ O ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH KOLUJÚ

Jeden z najčastejších mýtov týkajúci sa zriedkavých chorôb je, že sú lieky na tieto choroby systémovo neudržateľné a výrazne zaťažujú zdravotnícky a liekový rozpočet krajiny.

Pravdou je, že i keď je liečba pacientov so zriedkavými chorobami nákladná, **výdavky na tieto lieky tvoria v rámci liekového rozpočtu len malú a najmä predikovateľnú časť.** Na Slovensku aktuálne predstavujú cca. 4,92 % celkového rozpočtu na lieky, pri oficiálnych plných cenách.[11] V skutočnosti sú náklady na tieto lieky nižšie, a to vďaka ich riadenému vstupu na trh a zmluvám medzi Ministerstvom zdravotníctva a výrobcami, ktoré zabezpečujú ich dostupnosť za výhodnejších podmienok.

Tento podiel je na Slovensku **takmer o polovicu nižší v porovnaní s inými vyspelými krajinami Európy, ako Rakúsko či Francúzsko**, kde sa výdavky na lieky pre pacientov so zriedkavými chorobami pohybujú v rozmedzí 7 - 8 % rozpočtu.[4,12]

Tieto krajiny sú jasným príkladom, že investície do liečby týchto pacientov nepredstavujú neúnosný náklad, ktorý ohrozuje rozpočet či udržateľnosť zdravotníckeho systému krajiny – naopak, prinášajú dlhodobé benefity, či už vo forme zlepšenia kvality života pacientov a ich rodín alebo zníženia nákladov na dlhodobú zdravotnú i sociálnu starostlivosť.

Celkové ročné výdavky z liekového rozpočtu na lieky na zriedkavé choroby:

Slovensko vs. iné rozvinuté krajiny Európy:

4,92 % < 7 – 8 %

Sprístupnenie inovatívnej liečby pre pacientov so zriedkavými chorobami na Slovensku by malo byť vnímané ako investícia, nie ako náklad. Lieky na zriedkavé choroby sú prototypom liekov budúcnosti. Posúvajú hranice poznania a otvárajú nové možnosti pre objavenie ešte bezpečnejších a účinnejších terapií pre všetkých – terapií šitých na mieru individuálnemu pacientovi.

„Inovácie v podobe liekov
na zriedkavé choroby
prinášajú do systému zdravotnej
starostlivosti **pridanú hodnotu,**
ktorá často presahuje hranice
samotnej liečby. Môžu byť
impulzom pre modernizáciu –
efektívnejšiu diagnostiku, zmenu
štandardizovaných postupov,
zavedenie dátových registrov
a zlepšenie zberu dát, edukáciu
zdravotníckeho personálu, či
systematizáciu starostlivosti.
Okrem nádeje a šance
na kvalitnejší život
pre pacientov s nimi môže
prichádzať aj nový ekosystém.“

prof. MUDr. Matej Škorvánek, PhD.
Neurologická klinika
UPJŠ LF a UNLP
v Košiciach

REFERENCIE

1. CKS DRG. Katalóg prípadových paušálov. Príloha 1 - Lieky a liečivá. 2025. Prevzaté z https://www.cksdrg.sk/sk/documents/medicinska-oblast?year=2025

2. EFPIA. (n.d.). WeWontRest until we make treatments for rare disease less rare. Prevzaté 14. februára 2025 z https://www.efpia.eu/about-medicines/development-of-medicines/intellectual-property/help-us-make-rare-disease-even-rarer/

3. European Commission. (n.d.). Community Register of orphan medicinal products. Prevzaté 14. februára 2025 z https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg_od_act.htm?sort=a

4. European Social Insurance Platform & Medicine Evaluation Committee. (2024). Trends in Pharmaceutical Expenditure. Prevzaté z https://www.politico.eu/wp-content/uploads/2024/10/11/Trends-in-Pharmaceutical-Expenditure_ESIP-MEDEV_2024.pdf

5. EURORDIS. (2017). Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. Prevzaté z https://www.eurordis.org/publications/juggling-care-report/

6. EURORDIS. (2020). Solve-RD infographic on the patient journey to diagnosis. Prevzaté z https://www.eurordis.org/publications/solve-rd-infographic-on-the-patient-journey-to-diagnosis/

7. Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R., et al. (2024). Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: Results of a Rare Barometer retrospective patient survey. European Journal of Human Genetics, 32, 1116–1126. https://doi.org/10.1038/s41431-024-01604-z

8. Fermaglich, L. J., & Miller, K. L. (2023). A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. Orphanet Journal of Rare Diseases, 18, 163. https://doi.org/10.1186/s13023-023-02790-7

9. IQVIA. (2024). Orphan rate of availability (2019—2022). In EFPIA Patient W.A.I.T. Indicator 2023 Survey. (p. 28). Prevzaté z https://efpia.eu/media/vtapbere/efpia-patient-wait-indicator-2024.pdf

10. Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky. (2024). Zoznam kategorizovaných liekov 1.8.2024 – 31.8.2024. Prevzaté z https://www.health.gov.sk/Clanok?lieky202408

11. Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI). (2024). Datasety spotreby humánnych liekov v Slovenskej republike. Posledné dostupné údaje za Q1/2024 k 15. júlu 2024. Prevzaté z https://www.nczisk.sk/Statisticke_vystupy/Tematicke_statisticke_vystupy/TOP-50-liekov/Spotreba_humannych_liekov_zdravotnickych_pomocok_dietetickych_potravin_SR/Pages/Datasety-spotreby-humannych-liekov-v-Slovenskej-republike.aspx

12. Pijeira Perez, Y., Wood, E., & Hughes, D. A. (2023). Costs of orphan medicinal products: Longitudinal analysis of expenditure in Wales. Orphanet Journal of Rare Diseases, 18, Article 342. https://doi.org/10.1186/s13023-023-02956-3

13. Pugatch Consilium. (n.d.). Benchmarking Success: Evaluating the Orphan Regulation and its impact on patients and rare disease R&D in the European Union. Prevzaté 21. novembra 2024 z http://www.pugatch-consilium.com/reports/Benchmarking_success.pdf

14. Wakap, N. S., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics,

*Metodická vysvetlivka

Počet indikácií schválených Európskou liekovou agentúrou (EMA) predstavuje registrované terapeutické použitia liekov na konkrétne zriedkavé choroby. Keďže jeden liek môže byť schválený pre viacero indikácií, celkový počet indikácií neodzrkadľuje počet unikátnych liekov. Počet hradených indikácií v SR vyjadruje, pre koľko z týchto indikácií je zabezpečená úhrada z verejného zdravotného poistenia.

Belasý motýľ o. z.

Slovenská Aliancia Zriedkavých Chorôb

SLOVENSKÁ MYELÓMOVÁ SPOLOČNOSŤ

Projekt podporujú:

Biogen

Johnson&Johnson Innovative Medicine