

Vážené kolegyně a kolegovia,

zriedkavé choroby (ZCH) sú často život ohrozujúce ochorenia s malým počtom pacientov. Väčšinu z nich predstavujú geneticky podmienené choroby prejavujúce sa v detskom veku a dospelosti. Tieto ochorenia sú veľmi heterogénne s rôznorodými prejavmi (neurologické, hematologické, reumatologické, kardiologické a iné). Na Slovensku trpí ZCH až do 300 000 ľudí. Ako zdroj informácií s prehľadom okolo 6 000 ZCH a liekov slúži referenčný portál ORPHANET (www.orpha.net).

Dňa 29. februára 2012 sa konala prvá Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách vrátane zriedkavých nádorov. Tento deň bol zároveň vyhlásený za deň zriedkavých chorôb. Odhaduje sa, že v EÚ žije 27 – 36 miliónov ľudí s takýmito ochoreniami. Od roku 2012 Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (www.sazch.sk), ktorá zastrešuje 12 patientskych organizácií, pripravuje odborné aktivity vrátane tvorby národného plánu pre zriedkavé choroby na Slovensku. Okrem pravidelných ročných odborných konferencií sa od roku 2013 organizuje aj kampaň dňa zriedkavých chorôb v partnerstve s EURORDIS (Európskou alianciou pre ZCH).

Medzi ZCH patria, samozrejme, aj zriedkavé druhy nádorov (ZN).

Vo všeobecnosti si ZN vyžadujú individuálny prístup, pretože sa vyskytujú s incidenciou menej ako 6/100 000 obyvateľov. Komisia EÚ založila vedecko-výskumný projekt o ZN v Európe. Projekt RARECARE pomáha odhadnúť incidenciu, prevalenciu a prežívanie ZN v EÚ na základe údajov z národných registrov. Výsledky projektu sa zverejňujú prostredníctvom webových stránok RARECARE. Zozbierané údaje rozhodne slúžia na zlepšovanie kvality organizovania zdravotnej starostlivosti nielen pre klinikov, ale aj pacientov. Pre zriedkavé nádory je charakteristická oneskorenosť v diagnostike, nesprávne určenie diagnózy, nevhodná liečba, chýbajúce skúsenosti, nedostatočný prístup k správnej liečebnej stratégii ako aj nedostatok klinických odborných poznatkov.

Pre malý počet pacientov je nielen obmedzený počet klinických štúdií, ale aj nedostatok záujmu o vývoj nových liečebných postupov.

Z údajov RARECARE z roku 2011 vyplývalo, že v Európe je ročne diagnostikovaných viac ako 500 000 nových malignít, z čoho 13 % predstavujú ZN.

Z aktualizovaných údajov projektu RARECARE stúpa incidencia ZN o 0,5 % ročne. Relatívne 5-ročné celkové prežívanie ZN sa pohybuje na úrovni 48,5 %. Signifikantne najlepšie zlepšenie prežívania sa ukazuje pri hematologických malignitách, sarkómoch, infiltratívnom duktálnom karcinóme prostaty a ďalších. ZN bez významného zlepšenia prežívania sa zaznamenali pri ZN hrubého čreva, rekta, prsníka, obličiek.

Analýza siedmich krajín EÚ potvrdila význam onkologických registrov, potrebu centralizácie so zaistením úzkeho sledovania onkologických pacientov zo ZN.

Vysokokvalitný manažment ZN vyžaduje spoľahlivé údaje z národných registrov, klinické štúdie vysokej kvality, implementáciu do medzinárodne dohodnutých smerníc a multidisciplinárne manažovanú starostlivosť.

Preto aj na Slovensku sa v rámci zlepšenia liečebnej starostlivosti o ZN postupne zavádza centralizácia, multidisciplinárny prístup vrátane overovania patologických nálezov („second opinion“), a medzinárodná spolupráca. Nemenej dôležitá je skutočnosť, že aj na Slovensku sa posilňuje kompetencia pacientov prostredníctvom cieľeného vzdelávania. A takáto snaha je nakoniec zárukou kvalitnej diagnostiky a liečby ZN aj na Slovensku.

Doc. MUDr. Mária Wagnerová, CSc.

