

ÚSTREDNOU TÉMOU MEDZINÁRODNÉHO DŇA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2017 BUDE VÝSKUM



Natalka 7 rokov

Spinálna svalová atrofia

BRATISLAVA, 14.2.2017 – Posledný februárový deň je každoročne venovaný zriedkavým chorobám. Chorobám, ktorých dnes poznáme 6-8 000 a aj preto nie sú zďaleka také zriedkavé. Veď len na Slovensku nimi trpí odhadom až 300 000 pacientov! Témou tohtoročného medzinárodného dňa zriedkavých chorôb, ktorý si už po 10 raz spoločne pripomenieme 28. februára 2017, je výskum. Nedostatok odborných informácií je najväčšou prekážkou v prevencii, diagnostike a liečbe zriedkavých chorôb. A tieto môže priniesť iba výskum, zároveň prináša nádej miliónom ľudí so zriedkavou chorobou a ich rodinám na celom svete. Deň zriedkavých chorôb 2017 je preto výzvou nielen pre vedcov, univerzity, lekárov, farmaceutov, študentov, či farmaceutický priemysel, ale aj tvorcov zdravotníckych politík, aby zdôraznili jeho význam pre ľudí so zriedkavými chorobami, ale aj celú spoločnosť.

Predstavte si, že navštívite svojho lekára, nedokáže Vám však pomôcť, ani Vás odporučiť k inému odborníkovi. Jednoducho nedokáže on, ani žiadny iný lekár zistiť, aký zdravotný problém Vás vlastne trápi. Alebo si predstavte, že lekári Vašu chorobu síce diagnostikujú, zároveň Vám však povedia, že na ňu nie je liek, a nevedia Vám ani odporučiť, čo ďalej robiť. Alebo si predstavte, že liečba síce existuje, je však nepostačujúca. Zmierni príznaky Vašej choroby, ale nevylieči Vás, je len najlepším možným riešením. Predstavte si, že žijete bez odpovedí na všetky tieto základné otázky. Neviete ako choroba zasiahne Vás, alebo Vami milovanú osobu, Vaše dieťa, sestru, či brata. Ako doslova zo dňa na deň zmení Vaš život, obráti Vašu prácu, či školské povinnosti naruby.

A práve takýto je život mnohých pacientov a ich rodín so zriedkavou chorobou. Chorobou, ktorá je závažná, život ohrozujúca, progresívna, a pre väčšinu z nás „naštastie“ zriedkavá (postihuje nie viac ako 5 z 10 000 obyvateľov EÚ). Tieto rodiny majú len jedinú nádej.

VÝSKUM JE KLÍČOM, PRINÁŠA NÁDEJ MILIÓONOM ĽUDÍ SO ZRIEDKAVOU CHOROBOU A ICH RODINÁM NA CELOM SVETE.

Pomáha k identifikácii príčin a priebehu doposiaľ neznámych zriedkavých chorôb, a môže napomôcť k ich lepšiemu porozumeniu. Dokáže pomôcť lekárom s identifikáciou správnej diagnózy a priniesť pacientom viac informácií o možnostiach liečby. Výskum v oblasti zriedkavých chorôb je základom pre hľadanie odpovedí a riešení pre pacientov so zriedkavými chorobami, či už ide o diagnostiku, starostlivosť alebo liečbu.

Fakty o výskume v oblasti zriedkavých chorôb

- Americká (1983) aj európska (2000) legislatíva naštartovali výskum v oblasti zriedkavých chorôb. Iba v rámci Európy bolo v rokoch 2007-2013 na výskum v tejto oblasti určených €620 miliónov, v rokoch 2014 a 2015 to bolo €200 miliónov a pokračovali ďalšie aktivity, ktoré majú za cieľ zatriktívniť zriedkavé choroby medzi vedcami a odborníkmi. Vo väčšine členských štátov sa zvýšilo financovanie výskumu v tejto oblasti.
- Výskum napreduje. Vďaka výskumu v tejto oblasti bolo za posledných 10 rokov objavených viac ako 100 nových liekov na zriedkavé choroby. V Európe aktuálne prebieha 5000 výskumných projektov, ktoré hľadajú riešenia pre 2000 rôznych zriedkavých chorôb. Okrem toho aktuálne beží 650 klinických štúdií na 300 zriedkavých chorôb.
- Medzinárodný výskum v oblasti zriedkavých chorôb zabezpečí spoluprácu medzinárodných vedeckých tímov a vznik medzinárodných klinických štúdií, ale predovšetkým benefit pre všetkých pacientov nezávisle od toho, v ktorej krajine žijú. Tieto aktivity podporujú projekty Európskej referenčnej siete (siet' špecializovaných pracovísk), Medzinárodné konzorcium výskumníkov a Európsky rámcový program pre výskum a inováciu Horizont 2020.
- Výskum v oblasti zriedkavých chorôb redukuje náklady národných zdravotných systémov. Výsledkom je, že správne diagnostikovaný pacient so zriedkavou chorobou nepotrebuje žiadne ďalšie testy, neefektívne liečebné možnosti alebo hospitalizácie. Zároveň výskum v oblasti zriedkavých chorôb prináša nové informácie pre choroby častého výskytu. Benefit z výskumu v tejto oblasti je často oveľa väčší ako by sme predpokladali, znamená napredovanie spoločnosti v oblasti vedy a poznania.
- Výskum v oblasti zriedkavých chorôb zahŕňa infraštruktúru kam patria registre, databázy, biobanky, ktoré vedci potrebujú na ďalší výskum. Takouto aktivitou je RD-Connect, ktorá spája všetky informačné zdroje pre ďalší výskum.
- V súčasnosti len niektoré európske krajiny podporujú výskum formou samostatných výskumných projektov. Konzorcium E-Rare spája zodpovedné grantové agentúry a ministerstvá, umožňuje tak účasť vo medzinárodných výskumných projektoch.
- Základný výskum sa orientuje na príčiny a mechanizmus zriedkavých chorôb.
- Translačný výskum sa zameriava na aplikovateľnosť záverov klinického výskumu pre liečbu pacientov so zriedkavými chorobami.
- Klinický výskum predstavuje testovanie liekov na zriedkavé choroby v humánnych klinických štúdiách.
- Dôležitý je aj výskum v oblasti kvality života, pracovných či vzdelávacích podmienok, integrácie do spoločnosti a sociálnych služieb pre pacientov so zriedkavými chorobami, ktorý rozvíja projekt INNOVCare.
- Výskum v oblasti zriedkavých chorôb tak mení tisícky životov ľudí so zriedkavými chorobami na celom svete a ich rodín.

Ďakujeme, že nám pomáhate zvyšovať povedomie o význame výskumu v diagnostike, starostlivosti a liečbe zriedkavých chorôb. Pretože zriedkavé choroby nie sú štatistiky, ani malé čísla v nich. Sú to príbehy reálnych ľudí medzi nami.