

KONCENTRAT

Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije



Št. 84, marec 2024



Erik Aldolf von Willebrand in von Willebrandova bolezen
Kongres Evropskega združenja za hemofilijo in sorodne
bolezni (EAHAD)

Svetovni dan redkih bolezni

Klinične študije



POROČILA O SAMOZDRAVLJENJU

Vsi hemofiliki in drugi bolniki z motnjo v strjevanju krvi smo se ob prehodu na samozdravljenje zavezali, da bomo na Register hemofilikov redno pošiljali POROČILA O SAMOZDRAVLJENJU. Na spletnih straneh društva www.dhs.si je na voljo Poročilo o samozdravljenju v wordovi oz. PDF-datoteki; eno od njiju lahko shranite v računalnik in izpolnjeno pošljete po elektronski pošti na naslov register.hemofilija@kclj.si ali pa jo natisnete in pošljete z navadno pošto na naslov Register hemofilije, UKC Ljubljana – Pediatrična klinika, Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana.

Poročilo o samozdravljenju na domu obvezno pošiljamo redno vsak mesec zaradi zdravniškega nadzora o izvajanju predpisanega zdravljenja na osnovi Zakona o zbirkah zdravstvenih podatkov, ki je pravna podlaga Registra hemofilikov. Nepošiljanje poročil pomeni nespoštovanje zdravniških navodil in kršenje medsebojnega dogovora. Tudi v tem primeru ohranjamo pravico do zdravljenja tako, da nam faktor za strjevanje krvi vbrizgajo v bolnišnici ali zdravstvenem domu.

IZOBRAŽEVALNO SREČANJE V TERMAH ZREČE

Vabimo vas na izobraževalno srečanje članov DHS s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi, ki bo od 5. do 7. aprila 2024 v Termah Zreče. Ob izobraževalnem delu bo tudi fizioterapija v bazenu. Število udeležencev je omejeno. Prijave sprejemamo do zapolnitve mest, najpozneje do 21. marca 2024.



octaPharma



SVETOVNI DAN HEMOFILIJE IN DRUGIH MOTENJ V STRJEVANJU KRVİ 2024

Svetovni dan hemofilije in drugih motenj v strjevanju krvi 2024 bomo praznovali prav posebno. Zbrali se bomo v sredo, 15. aprila 2024, ob 17. uri v ljubljanski knjigarni Konzorcij na Slovenski cesti 29 in predstavili knjigo Tajeva buška pisateljice Aksinje Kermavner.



Društvo
hemofilikov
Slovenije



ZVEZDA

SPOMINSKI DAN NA POLICI 2024

Tradicionalni spominski dan na Polici z mašo v spomin na vse umrle bolnike hemofilike bo letos v soboto, 15. junija 2024, ob 11. uri v cerkvi sv. Jakoba. Po maši se bomo srečali v Šormovem malnu. Prijazno vabljeni tudi sorodniki pokojnih, da se spomnimo skupnih srečanj v bolnišnici, na društvenih prireditvah ali na spominskem dnevu.

Prispevke za objavo v Koncentratu – Koncentratu novic Društva hemofilikov Slovenije pošljite na naslov info@dhs.si, besedila v wordovem formatu, fotografije pa v formatu jpg visoke ločljivosti. Veseli bomo vaših poročil, pobud, razmišljanj in pripomb.

Mojca Kralj, urednica

KONCENTRAT

Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije

Izdaja Društvo hemofilikov Slovenije

Odgovarja: Janez Dolinšek

Urednica: Mojca Kralj

Oblikovanje, grafična priprava in tisk: PARTNER GRAF, d. o. o.

Uredništvo

Društvo hemofilikov Slovenije, Trg prekomorskih brigad 1, 1000 – Ljubljana
info@dhs.si, www.dhs.si

Sprednji ovitek: Svetovni dan hemofilije 2024 – Po predstavitvi knjige Tajeva buška.
Foto: Mitja Kavčič

Zadnji ovitek: Taj Zaman (8 let): Pomlad.

1

Janez Dolinšek

Uspešen sklep mandata

3

Mojca Kralj

Evropski dan ozaveščanja o von Willebrandovi bolezni

5

Mirjana Živić Kavčič

Kongres Evropskega združenja za hemofilijo in sorodne bolezni (EAHAD)

8

Mitja Kavčič

Svetovni dan redkih bolezni – 29. februar

10

Minka Urbančič

Študija PROBE v Sloveniji

13

Mojca Kralj

Erik Adolf von Willebrand (1870–1949)

15

Minka Urbančič

Klinične študije

19

Hemofilikov telefonski imenik

Uspešen sklep mandata



Foto: Mitja Kavčič

Vrokih imate zadnjo številko naše revije Koncentrat v mojem mandatnem obdobju. Spomladi letos se namreč zaključuje moje štiriinpolletno vodenje Društva hemofilikov Slovenije, zato je ta uvod kot nekakšen pregled društvenih dejavnosti v preteklosti.

Prekrmariti skozi ta turbulentni čas ni bilo preprosto, saj je bilo velikokrat treba jadrati vse preblizu čeri. A z vztrajnostjo, močno voljo in v družbi dobre ekipe sodelavcev smo prišli daleč in tudi do uspeha. Nestanovitno obdobje je zaznamoval izstop nekaterih članov iz društva in osnovanje novega ter predvsem težave z registracijo novega vodstva in pravil društva pri upravnem organu. Slednje so trajale dolga tri leta in na posled je bilo društvo na upravni enoti potrjeno. Včasih sem se pošalil, da bom prvi predsednik, ki bo sklenil svoj mandat, a pravzaprav ni bil nikoli uradno potrjen. K bolj zapletenemu delovanju društva je prispevala tudi epidemija kovida. Kljub vsemu naštetemu nam je uspelo začrtati nekaj novih projektov; do danes so uspešno zaživel. Eden izmed takšnih je gotovo že tradicionalno Letovanje mladih na Debelem rtiču, ki je namenjeno druženju in izobraževanju mladih članov, starejši člani pa se spomladi srečujejo in izobražujejo v Termah Zreče.

Po nekajletnem premoru smo ponovno začeli izdajati društveno revijo Koncentrat – Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije. V novi grafični podobi štirikrat letno prinaša novice o delovanju društva ter obvešča o novostih pri zdravljenju hemofilije in drugih motenj v strjevanju krvi. Udeležujemo se vseh konferenc Evropskega konzorcija za hemofilijo (EHC), navzoči smo tudi na svetovnem prizorišču, na srečanjih in skupščini Svetovne zveze za hemofilijo (WFH). Zavedamo se, kako pomembno je vključevanje mlajših bolnikov v izobraževanje. Tako vsako leto spodbudimo vsaj enega mladega hemofilika, da prisostvuje izobraževanju mladih za delovanje znotraj društev hemofilikov (EHC Leadership Conference).



Prihodnost se zdi obetavna, saj se mlajši člani bolniki dobro udeležujejo in smo nanje lahko ponosni. Priznanje, da delo dobro opravljamo, prihaja tudi iz mednarodnega okolja; to nam daje še poseben zagon za nadaljevanje uspešnih projektov.

Naj ob tem omenim, da je razstava *Živeti s hemofilijo*, zasnovana ob Svetovnem dnevu hemofilije, na Gallusovem nabrežju v Ljubljani v javnosti doživela zelo dober odziv. Namen razstave je bil sporočiti, da lahko hemofiliki kljub različnim telesnim oviram in boleznim s pomočjo sodobnega zdravljenja živimo dokaj normalno življenje in se raznovrstno poklicno in prostovoljno udeležujemo, se ukvarjamo z raznovrstnimi konjički in tudi na športnem področju. Sanje so na dosegu, le mnogo vztrajnosti, krepke volje ter optimističnega duha je treba vložiti vanje. Želimo si, da bi bili tudi mlajši člani naravnani k takšni miselnosti, zato jih spodbujamo, naj hemofilijo sprejmejo kot takšno, naj svoje bolezni ne skrivajo in se naučijo z njo čim bolj normalno živeti. Ko se tako ozrem nazaj, menim, da smo na opravljeno delo lahko ponosni. Številne aktivnosti in organizacije dogodkov seveda ne bi mogel izpeljati brez odlične in srčne ekipe, ki mi je stala ob strani in mi bila v pomoč. Na našo srečo nam je za obsežno in zahtevno operativno in organizacijsko delo v naši pisarni uspelo pridobiti predano, zavzeto in ustvarjalno sodelavko Mirjano Živić Kavčič.

Naj se vsem zahvalim za podporo in pomoč v tem mandatnem obdobju. Da je Društvo hemofilikov Slovenije uspešno kljubovalo številnim težavam in izzivom ter se uveljavilo kot stabilno društvo, gre izredna zahvala v prvi vrsti dolgoletnemu prejšnjemu vodstvu. Delo smo lahko zaradi trdnih vsebinskih temeljev društva nadaljevali po uspešni poti, ki jo je začrtal drugi in dolgoletni predsednik društva prof. Jože Faganel. V ledino je zaoral globoko in temeljito, mi pa smo se na njej soočili s črni današnjega časa. Drevesa z močnimi koreninami ni mogoče kar tako podreti. Naj bo to popotnica tudi našim najmlajšim članom in vsem zanamcem, saj nikdar ne vemo, v kakšnih okoliščinah se lahko znajdemo v prihodnosti.

Za uspešno delovanje društva gre zahvala vsem članom društvenih organov in drugim sodelavcem, mnogim organizacijam tako na domačih kot tujih tleh in vsem našim podpornikom in donatorjem ter ne nazadnje tudi vsem vam, dragi bralci našega Koncentrata. Vanj je vložena veliko truda in pozornosti, za kar se zahvaljujem urednici Mojci Kralj in Tomažu Faganelu za uredniško in tehnično podporo. Trudimo se biti dostopni čim širšemu krogu bralcev, zato smo vse bolj dejavni tudi na družbenih omrežjih. Za tovrstno obveščanje smo hvaležni Mitji Kavčiču.

Našemu društvu želim tudi pri delovanju v novem mandatnem obdobju veliko uspeha.

Janez Dolinšek
predsednik Društva hemofilikov Slovenije

Evropski dan ozaveščanja o von Willebrandovi bolezni

Ni naključje, da se ravno po 100 letih od prvega zapisa o opazovanjih in raziskovanju krvavitve pri ženskah pojavlja svetovni preporod ozaveščanja o von Willebrandovi bolezni (v nadaljevanju vWb) s sloganom Narediti nevidno vidno. 1. februarja, na rojstni dan zdravnika dr. Erika Adolfa von Willebranda, je bil v organizaciji odbora za vWb Evropskega konzorcija za hemofilijo (EHC) na vrsti prvi sklop spletnih dogodkov sicer celoletnega izobraževalnega projekta ozaveščanja o von Willebrandovi bolezni.

.. ..

EHC si prizadeva, da bi bila razvojna pot življenja z vWb za vsakega bolnika čim bolj mehka in gladka. Na prvem spletnem predavanju 1. februarja 2024 sta EHC in združenje EuroBloodNet (EBN) predstavila celoletni program ozaveščanja o vWb. Predstavili so logotip, slogan in letni spored. Javnost želijo ozavestiti, da je vWb najbolj razširjena motnja v strjevanju krvi, a je še vedno spregledana. Veliko ljudi, zlasti tistih, ki imajo lahko obliko vWb, ne ve, da so bolni. Imajo izkušnje s daljšimi krvavitvami in menijo, da so normalne. Taka oseba ne ve, kakšna je normalna krvavitev, zato tudi ne išče pomoči. Pogosto motnjo v strjevanju krvi prepozna naključno, npr. ob izdiranju zob ali operativnih posegih. Zato je namen programa doseganje enakopravnosti pri postavljanju diagnoze in zdravstveni obravnavi ter oskrbi za vse ljudi v Evropi, a tudi globalno, ne glede na jezik, spol, starost, nacionalnost, raso in vero.

Izhodišče programa izhaja iz lanskega evropskega projekta, in sicer serije umetniških fotografij modric, ki ga je izpeljalo tudi Društvo hemofilikov Slovenije. O dogodku smo poročali v Koncentratu (2023, št. 80).

Mesečno se bodo zvrstila različna aktualna predavanja z razpravo. Predavanja so namenjena strokovnjakom zdravstvenim delavcem, ki se srečujejo z ne tako redko vWb, organizacijam, ki se zavzemajo za ljudi z motnjami v

strjevanju krvi, in osebam, ki to bolezen imajo. S predavanji želi prireditelj osvetliti življenjske izzive bolnika z vWb, strahove, povezane z boleznijo, kakovost življenja, dostopnost do diagnosticiranja bolezni in zdravljenja ter oskrbo z vsemi medicinskimi storitvami, ki so v Evropi na voljo.

Nadaljnji cilj tega programa je širiti posodobljeno znanje s področja vWb med zainteresiranimi hematologi, ginekologi, internisti, pediatri, medicinskimi sestrami ter drugimi zdravstvenimi delavci in organizacijami pacientov.

Na koncu prispevka predstavljamo spored trinajstih zaporednih mesečnih četrtkovih spletnih srečanj od 17.30 do 19. ure. Predavanja so brezplačna, nujna pa je vnaprejšnja prijava na spletu: <https://www.ehc.eu/european-von-willebrand-platform/ehc-ern-vwd/>. Posamezen sklop spletnega srečanja na platformi ZOOM sestavlja 35 minut predavanja izbranih strokovnjakov in 35 minut razprave, vprašanj in odgovorov. Več o programu projekta si lahko ogledate na naslovu <https://www.ehc.eu/european-von-willebrand-platform/ehc-ern-vwd/>.

Predavanja in razprave bodo prireditelji posneli. Dostopne bodo na spletnih EuroBloodNet (EBN), na YouTube kanalu EDU in na platformi EHC in jih bomo lahko spremljali tudi v arhivu.

Vabimo vas, da se temu izobraževalnemu programu pridružite.

Spored je obsežen in verjamemo, da bo dal marsikateri odgovor, povezan s strahovi, ki se porajajo v življenju z vWb, krvavitvami, načrtovanjem ustreznega življenjskega sloga in kariere, družine, nosečnosti, poroda in starševstva, ukrepanjem ob izrednih stanjih, kot so nesreče, operativni posegi, stomatološki posegi, in možnimi zapleti. V okviru Društva hemofilikov Slovenije smo lani organizirali dve srečanju t. i. ženskega kroga, za vse ženske, ki imajo izkušnjo z motnjami v strjevanju krvi, z ambasadorico pri EHC Brino Zaman in amba-



sadorko za vWb Mojco Kralj. Letos sta v načrtu še dve srečanja, v Termah Zreče in na Debelem rtiču. Srečanje ženskega kroga se izvaja v zaupnem krogu, kjer imajo ženske možnost podeliti svoje izkušnje in dileme, povezane z življenjem z motnjami v strjevanju krvi.

Spored

1. 2. 2024: *Von Willebrandova bolezen (v nadaljevanju vWb) ni hemofilija* (prof. Jeroen Eikenboom, Univerzitetni medicinski center, Leiden/Nizozemska; Baiba Ziemeles, Latvijsko združenje za hemofilijo, Odbor za vWb pri EHC, Odbor za vWb pri WFH, EPAG ERN – EuroBloodNet)

7. 3. 2024: *Genetika vWb* (prof. Frank Leebeek, Erasmus MC, Univerzitetni medicinski center Rotterdam/Nizozemska; Jo Traunter, sopredsednica odbora za vWb pri EHC)

28. 3. 2024: *Tip bolezni ne določa simptomov vWb* (prof. Riitta Lassila, Univerza v Helsinkih/Finska, Oddelek za koagulacijske motnje, hematologijo, Onkološki center, Univerzitetna bolnišnica Helsinki; Hannah Yarnal, Britansko združenje za hemofilijo)

9. 5. 2024: *Tudi ljudje s vWb krvavijo* (prof. Michele Lavin, Šola za farmacijo in biomolekularne vede, Dublin/Irska; prof. Dearbhla Doherty, Univerzitetna bolnišnica sv. Vincencija, Dublin/Irska; Baiba Ziemeles, Latvijsko združenje za hemofilijo, Odbor za vWb pri EHC, Odbor za vWb pri WFH, EPAG ERN – EuroBloodNet)

6. 6. 2024: *Ne pustite, da ljudje na poti do zdravljenja krvavijo: natančna diagnoza vWb* (prof. Susie Shapiro, Univerzitetna bolnišnica Oxford, Oxford/Velika Britanija; Georgia Korosidou, Grško združenje za hemofilijo; Baiba Ziemeles, Latvijsko združenje za hemofilijo, Odbor za vWb pri EHC, Odbor za vWb pri WFH, EPAG ERN – EuroBloodNet)

11. 6. 2024: *Zdravljenje vWb: kakšne so možnosti* (prof. Sophie Susan, CHU, Lille/Francija; Cathy Verbraeken, Odbor za vWb pri EHC)

19. 9. 2024: *Operacije pri vWb* (prof. Flora Peyvandi, Fundacija IRCCS na Polikliniki Ca' Granda, Milano/Italija; Julia Rauscher, sopredsednica odbora za vWb pri EHC)

17. 10. 2024: *Tudi ženske krvavijo (menstruacija, upravljanje menstruacije, vpliv, spolni odnosi pri vWb itd.)* (Beatrice Nolan, Družba za zdravje otrok Irske, Dublin/Irska; Jo Traunter, sopredsednica odbora za vWb pri EHC)

November 2024: *Porodništvo* (prof. Karin van Galen, Univerzitetni medicinski center, Utrecht/ Nizozemska; prof. Rezan Abdul-Kadir, Univerzitetni kolidž v Londonu/Velika Britanija; Jo Traunter, sopredsednica odbora za vWb pri EHC; Debra Pollard, glavna medicinska sestra specialistka, Center za hemofilijo Katharine Dormandy, Kraljeva splošna bolnišnica, London)

5. 12. 2024: *Staranje* (prof. Giancarlo Castaman, Univerzitetna bolnišnica Careggi, Firenze/Italija; Nicolas Giraud, Francosko združenje za hemofilijo; Cathy Harrison, višja medicinska sestra, Center za hemofilijo in trombozo, Sheffield/Velika Britanija)

16. 1. 2025: *VWb na urgenci* (Flora Peyvandi, Fundacija IRCCS na Polikliniki Ca' Granda, Milano/Italija; Sunny Maini, Britansko združenje za hemofilijo)

Februar 2025: *Čustvena travma* (Jo Traunter, podpredsednica odbora za vWb pri EHC)

Marec 2025: *Izboljšanje kakovosti življenja bolnikov s vWb* (predstavnici bolnikov Cathy Verbraeken in Annabel Kattai, Odbor za vWb pri EHC)



Vir: splet.

Kongres Evropskega združenja za hemofilijo in sorodne bolezni (EAHAD)

Frankfurt, 6.–9. februar 2024

17. kongres Evropskega združenja za hemofilijo in sorodne bolezni se je začel z interaktivno sejo, ki je bila namenjena informiranju o najnovejših in najboljših inovativnih pristopih v zdravljenju hemofilije in drugih motenj v strjevanju krvi. Na tem predavanju so govorili o pomembnosti izbire terapije in prevzemu odgovornosti. Zaradi raznolikosti terapij so se udeleženci strinjali, da je individualni pristop k obravnavi slehernega pacienta nujen. Pomembno je, da bolniki razumejo, da enotnega zdravljenja ali terapije, ki bi ustrezala vsem, ni. Vsak bolnik ima svoj življenjski slog, svoje potrebe in svoje cilje. Zato je za doseganje najboljših rezultatov najpomembnejša individualna obravnava.

.. ————— ..

Enako je pomemben dostop do informacij. Bolniki in njihovi svojci bi morali aktivno sodelovati pri zdravljenju oz. njegovi izbiri. Poudarili so, da je ta odgovornost osrednjega pomena ne glede na dejstvo, ali gre za bolnika samega ali pa za njegove starše, ki odločitev sprejemajo v imenu svojega otroka. Sprejemanje odločitev o terapiji zahteva temeljito razumevanje možnosti, tveganja in koristi posameznih pristopov. Pri tem je ključen pogovor z zdravnikom, saj se starši otrok s hemofilijo pogosto soočajo z zahtevnimi odločitvami glede zdravljenja, ki vpliva na dobrobit njihovih otrok. Zato je pomembno, da se staršem zagotovita podpora in dostop do informacij; samo tako so pri odločanju in skrbi za svoje otroke primerno osveščeni.

Predavanju so sledili simpoziji farmacevtskih družb, ki so predstavile svoje dosežke na področju inovativnega zdravljenja.

Predavatelji so govorili o umetni inteligenci in kako ta vpliva na razvoj zdravljenja in na življenje posameznika. Pomembno je pravilno uporabljati vse možnosti tehnološkega napredka in vse dostopne informacije preveriti.



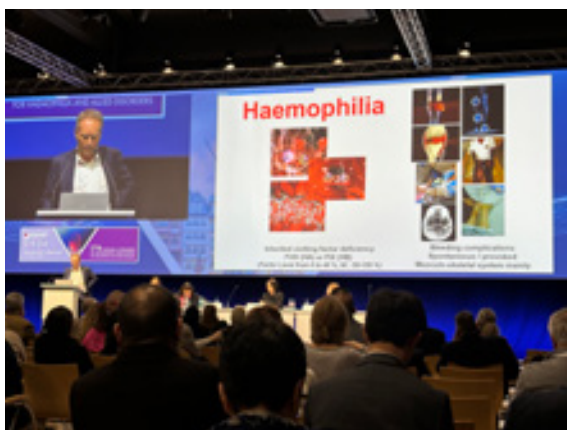
Foto: Mirjana Živić Kavčič

Na novo so poudarili pomembno vlogo žensk v svetu hemofilije in drugih motenj v strjevanju krvi. Ključna je namreč na več ravneh. V družinah so ženske pogosto glavne skrbnice in bolnikom zagotavljajo podporo. Tudi same lahko imajo hemofilijo ali druge motnje v strjevanju krvi. Zdravljenje teh stanj je enako pomembno kot pri moških, zato tudi same potrebujejo posebno obravnavo in zdravljenje. Spodbujanje ozaveščenosti o vlogi žensk je zato pomembno. Vključuje tudi izobraževanje in podporo ženskam, ki živijo z motnjo v strjevanju krvi same.

Navzoči so soglašali, da je psihološka podpora bolnikom s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi bistvena. O tem je pomembno govoriti predvsem ob prihodu novih oblik zdravljenja, kot so npr. genska terapija in drugi inovativni pristopi. Tudi če so te terapije obetavne in se zaradi njih zdravje izboljša, je prilagajanje na spremembe za bolnika čustveno zahtevno, lahko se pojavijo številne skrbi in vprašanja tako pri bolnikih kot pri članih njegove družine ali družbe.

Pomembno je, da se bolniki z zdravstvenimi delavci o svojih pomislekih, vprašanjih in željah glede zdravljenja odprto pogovorijo. Psihološka podpora je zato nujna pri spodbujanju odprte in iskrene komunikacije med bolniki in zdravstvenimi strokovnjaki in za popolno oskrbo bolnikov. Treba je zagotoviti dostop do kakovostnih psiholoških storitev, ki lahko bolnikom pomagajo pri soočanju s čustvenimi izzivi, povezanimi z njihovo boleznijo in zdravljenjem.





Pogled v kongresno predavalnico.

Foto: Mirjana Živić Kavčič

Sodelujoči so poudarili tudi vprašanja in probleme, ki izhajajo iz vseh drugih možnih bolezni, s katerimi se hemofiliki lahko sreča. Zaradi podaljšane življenjske dobe bolnikov, ki jo omogoča napredek v zdravljenju, se bolniki soočajo z drugimi zdravstvenimi izzi-

vi, podobno kot vsi drugi sicer zdravi ljudje. Razumevanje teh dodatnih zdravstvenih težav je pomembno za celovito zdravstveno oskrbo. Bolniki s hemofilijo in drugimi motnjami v strjevanju krvi so lahko izpostavljeni tveganju npr. za srčno-žilne bolezni, kot so visok krvni tlak, srčni infarkt ipd. Redno spremljanje srčno-žilnega zdravja je za preprečevanje in obvladovanje teh težav bistvenega pomena.

Moški lahko imajo težave s prostato. Spremljanje je pomembno za preprečevanje morebitnih zapletov. Bolniki z motnjo v strjevanju krvi so lahko dovzetni za nevrološke težave, kot so krvavitve v možganih ali nevrološki zapleti zaradi nepredvidene krvavitve. Pravočasno prepoznavanje in zdravljenje teh težav je za preprečevanje trajnih poškodb prav tako izrednega pomena. Dolgoročno krvavenje v sklepe lahko povzroči artropatijo, kronično vnetje in degeneracijo sklepov, kar privede do invalidnosti. Učinkovito zdravljenje bolezni in rehabilitacija sklepov sta bistvena za ohranjanje gibljivosti, splošne mobilnosti bolnika in kakovosti njegovega življenja.

Poudariti je treba, da je celostna oskrba, ki upošteva vse zdravstvene potrebe bolnikov, osrednjega pomena. Poleg osredotočanja na zdravljenje same hemofilije vključuje redno spremljanje in zdravljenje dodatnih zdravstvenih težav, ki se lahko pojavijo pri bolniku.

Ozaveščanje o srednji in lahki obliki hemofilije ter drugih motnjah v strjevanju krvi, kot je von Willebrandova bolezen, je pomembno za zagotavljanje pravočasne diagnoze, ustrezno zdravljenje in izboljšanje življenja. Čeprav bolniki niso izpostavljeni hudim in rednim krvavitvam kot pri težji obliki hemofilije ali von Willebrandovi bolezni tipa 3, imajo zdravstvene težave in potrebujejo ustrezno oskrbo.

Zelo pomembna je pravočasna diagnoza. Bolniki s srednjo ali lahko obliko hemofilije ali von Willebrandove bolezni diagnoze pogosto ne dobijo pravočasno, ker njihovi simptomi niso tako izraziti ali očitni kot pri težji obliki bolezni. Ozaveščanje lahko pripomore k prepoznavanju simptomov in pravočasni diagnozi, kar je pomembno za začetek ustreznega zdravljenja.

Bolniki se lahko soočajo s številnimi izzivi, kot so nepredvidljive krvavitve, bolečine in

omejitve pri vsakodnevni dejavnosti. Prav ozaveščanje lahko prispeva k razumevanju njihovih potreb in z ustrezno podporo izboljšuje njihovo življenje.

Mnogi bolniki žal niso seznanjeni z vsemi možnostmi zdravljenja, ki so na voljo, vključno s profilaktičnim zdravljenjem, zato pri izobraževanju bolnikov o terapevtskih možnostih

pri odločanju o najboljšem načrtu zdravljenja pomagata samo dobra informiranost in stalno ozaveščanje.

Treba je nadaljevati z izobraževanjem in ozaveščanjem, saj je le tako bolnikom mogoče zagotoviti potrebno znanje in podporo, zdravljenje in oskrbo, ki jih potrebujejo za izpolnjeno življenje z boleznijo.



Obnovljeno zgodovinsko središče Frankfurta.

Foto: Mirjana Živić Kavčič



Kongresni center v Frankfurtu, prizorišče konference EAHAD.

Foto: Mirjana Živić Kavčič

Svetovni dan redkih bolezni – 29. februar

Praznovanje svetovnega dne redkih bolezni je bilo letos za odtенок bolj posebno kot sicer. Bilo je prestopno leto in praznovati je bilo mogoče prav na dan, ki je temu namenjen. Ob tej priložnosti je izšla knjižica redkih bolezni s predstavitvijo nekaterih društev.

.. ————— ..

V publikaciji je bilo predstavljeno tudi Društvo hemofilikov Slovenije. Ker je redkih bolezni zares veliko, so si v Združenju za redke bolezni Slovenije želeli, da jih je omenjenih čim več. Zato je bila že v torek, 27. februarja, v hotelu Slon v Ljubljani matineja, na kateri je pet bolnikov z redko boleznijo predstavilo življenje z njo skozi oči družbe. Jože Faganel, sicer predsednik Združenja za redke bolezni, je govoril o hemofiliji in kako drugačno je življenje danes, ko bolezen odkrijejo zgodaj, jo zdravijo preventivno in posledično ne pride do okvar, kakršne so zaradi dolgotrajnih krvavitev nastale npr. pri njem. Tea Černigoj Pušnjak ima spinalno mišično atrofijo in tako kot večina tistih, ki so se rodili v času, ko zdravila še niso bila na voljo, ne pogaša stvari, ki jih ni nikoli izkusila. Živeti z redko boleznijo, ki te fizično ovira pri »normalnem« življenju, je bistveno lažje, če imaš ob sebi prijatelje, ki so ti pripravljeni pomagati. Z redko krvno boleznijo živi tudi Jožica Preskar Filipčič, ki so ji ob postavitvi diagnoze napovedali le tri do štiri leta življenja, razvoj medicine pa jo ohranja pri življenju že trinajst let. Kljub vsemu pa upa, da bo kmalu v uporabi zdravilo, s katerim bodo lahko diseminirani plazmocitom zdravili dolgoročno. Sin Danice Kopač Maletič je že sedemindvajset let na parenteralni prehrani. Da lahko mirno spi, mama Danica vsako noč vstaja in menjava vrečke s hrano. Po dolgih bojih je nova zakonodaja vendarle omogočila, da eden od staršev ostane doma, skrbi za tako obolelega družinskega člana in hkrati dobiva nadomestilo za izpadli dohodek. Tudi Franc Špan je zaradi odstranitve želodca zaradi raka na parenteralni prehrani. Sindrom kratkega črevesja z odpovedjo prebavil je diagnoza, ki

mu je porušila idealno življenje. Kljub veliki- mu apetitu ne sme zaužiti hrane, saj če bi jo, bi ga v trebuhu bolelo, kot bi imel v njem žerjavo.

Že na matineji so sodelujoči omenili vzpostavitev Nacionalnega registra nemalignih redkih bolezni Republike Slovenije. Predstojnik Kliničnega oddelka za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni Pediatrične klinike UKC Ljubljana prof. dr. Tadej Battelino je poudaril korist registra za posameznika z redko nemaligno boleznijo. Tudi na Brdu pri Kranju, kjer se je 29. februarja posvet ob svetovnem dnevu redkih bolezni nadaljeval z 10. nacionalno konferenco, so govorili o pomenu registrov in združitve omenjenega registra s projektom e-zdravje zVEM.

Na konferenci smo lahko slišali, kako redke so bolezni, s katerimi se srečujejo naši zdravniki, in kako se povezujejo v mednarodne



Letošnja informativna publikacija Združenja za redke bolezni Slovenije ob svetovnem dnevu redkih bolezni.

mreže. Že od leta 2017 se pridružujejo mrežam ERN (European Reference Network/Evropska referenčna mreža) na področju redkih onkoloških bolezni. Obstajajo redke dedne predispozicije za raka in zato so tudi pri nas začeli testirati svojce pacientov, ki so zboleli za katero od omenjanih vrst rakastih obolenj; tako poskušajo ugotoviti, ali je morda kdo od njih potencialni kandidat za razvoj take bolezni.

Testiranje na redke bolezni pa niso deležni samo starejši, ampak tudi otroci. Slovenija je razširila nabor presejalnih testov pri novorojenčkih in je v svetovnem merilu tista, ki pri novorojenčkih odkrije največ prirojenih bolezni. Ob tem se spomnimo, kako pomemben je register posameznih redkih bolezni oz. kako pomembni so taki registri nasploh.



Utrinki z letošnje že 10. nacionalne konference ob dnevu redkih bolezni.

Foto: Mitja Kavčič

Študija PROBE v Sloveniji

Kratika PROBE (Patient Reported Outcomes, Burdens and Experiences) pomeni Izidi, obremenitve in izkušnje, o katerih so poročali bolniki. PROBE je mednarodna opazovalna študija, namenjena merjenju dejavnikov ali izidov, za katere osebe s hemofilijo A in B menijo, da so pomembni za njihovo zdravstveno stanje in počutje. V študiji sodeluje več kot 10.000 hemofilikov iz več kot 100 držav. Komisija za medicinsko etiko RS je študijo v Sloveniji odobrila leta 2023. Študija bo v prihodnje vključevala tudi osebe s von Willebrandovo boleznijo.



Vizualna predstavitev razpoložljivosti študije PROBE je prevedena v več kot 45 jezikov.¹

Glavni cilj študije PROBE je združenjem oseb s hemofilijo dati **podatke o zdravstvenem stanju in kakovosti življenja bolnikov**, ki jih sporočajo bolniki in jih združenja bolnikov lahko uporabijo za **zagovarjanje boljše oskrbe in zdravljenja**.

Za zbiranje podatkov se uporablja vprašalnik, ki ga bolniki izpolnijo sami, bodisi v papirnati obliki ali **neposredno na spletnem portalu** <https://myprobe.org/localization>, kar je najbolj zaželeno. Pri prijavi na portal je pomembno vedeti, da prijava kot gost onemo-

goča bolniku naknadne vnose, spremembe in vpogled v zgodovino odgovorov, nepopolno izpolnjene ankete pa so za skupno analizo neuporabne. Prijava v spletno aplikacijo kot gost onemogoča tudi primerjavo skozi čas.



Prijava v spletno aplikacijo v slovenščini.

Odgovor na anketo traja 15 do 20 minut. Starši ali skrbniki ne morejo izpolniti vprašalnika za osebo s hemofilijo. Anketa PROBE se izvaja tudi pri družinskih članih in prijateljih oseb s hemofilijo, pri čemer osebe iz iste države in ozadja služijo kot kontrolna skupina.

	Da	Ne	Ne vem	Ne želim odgovoriti
Kaj vam je razlog za prijavo?	☐	☐	☐	☐
Imate	☐	☐	☐	☐
Večje število ljudi (družinski člani, prijatelji)	☐	☐	☐	☐
Ali ste	☐	☐	☐	☐
Kakšno bolezen	☐	☐	☐	☐
Kakšno bolezen	☐	☐	☐	☐
Kakšno bolezen	☐	☐	☐	☐

Hitra anketa o kakovosti življenja.

¹ Slike reproducirane s soglasjem Patient Reported Outcomes Burdens and Experiences Study is a trademark of Patient Outcomes Research Group Ltd.

Nabor podatkov študije PROBE omogoča analizo izidov, za katere bolniki menijo, da so pomembni za njihovo življenje (npr. bolečina, neodvisnost, izobrazba, zaposlitev, družinsko življenje, mobilnost, trenutno zdravstveno stanje) v povezavi z vrsto demografskih in osebnih značilnosti (npr. zdravljenje, zgodovina zdravljenja, resnost bolezni, druga zdravstvena stanja).



Študija PROBE zbira vsebine, ki so za bolnikovo življenje pomembne.

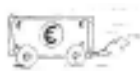
Vprašalniki so **anonimni in podatki posameznika niso identificirani, analize pa so zbirne (kumulativne) po državah**. Podatke hranijo v varni podatkovni bazi na Univerzi

McMaster v Kanadi. Zbrane podatke analizirajo raziskovalci študije PROBE, vključno z nekdanjim predsednikom Svetovne federacije za hemofilijo (WHF) prof. Markom Skinnerjem, s pomočjo študijskega osebja, zaposlenega pri Nacionalni fundaciji za hemofilijo.

Društva bolnikov prejmejo nabor podatkov z informacijami iz lastne države, s primerjavami skozi čas znotraj države, med državami, regijami ali globalno, ali s tistimi, ki nimajo motnje v strjevanju krvi. Študija PROBE je orodje, s katerim bodo Društvo hemofilikov Slovenije in osebe s hemofilijo lahko uspešno dokazovali, kako pomembno je pravilno in preventivno zdravljenje hemofilije.

Bolniki imajo edinstveno perspektivo in obravnavajo težave drugače kot regulatorji, proizvajalci, znanstveniki, kliniki in plačniki. Naš cilj je premakniti zagovorništvo od čustev in anekdot k argumentom, ki temeljijo na dokazih in izidih bolnikov v resničnem svetu: <https://probestudy.org/>.

SOCIALNI PROGRAMI FIHO



Subvencioniranje prevoza za osebe z gibalnimi težavami zaradi hemofilije in von Willebrandove bolezni

Društvo dvakrat letno subvencionira prevoz na podlagi *Pravilnika o socialnih pomočeh in dodeljenih sredstev FIHO*. Več o programu si lahko preberete na spletni strani društva www.dhs.si.



Individualno programirana rekreacija

Redna telesna vadba prispeva h kakovosti življenja oseb z motnjami v strjevanju krvi. DHS sofinancira stroške terapevtske vadbe. Več o programu si lahko preberete na spletni strani društva www.dhs.si.





Prelomni napredki v medicini

dobijo smisel šele, ko dosežejo ljudi, ki jih potrebujejo. Dostop do zdravstvene oskrbe je večplasten izziv. V družbi Roche želimo s partnerstvi poskrbeti za rešitve, ki bodo resnično spremenile življenja ljudi.

www.roche.si

Erik Adolf von Willebrand (1870–1949)

Natanko pred sto leti, leta 1924, se je finski zdravnik dr. Erik Adolf von Willebrand prvič srečal s petletno deklico Hjördis Sundblom s finskih Ålandskih otokov, ki je imela hude in dolgotrajne sluznične krvavitve.

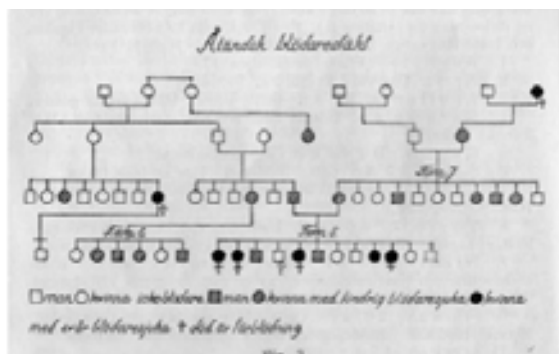
Hjördis je bila zdrava, bistroumna in za tisti čas dobro prehranjena, vendar je pogosto krvavela iz nosu, ustnic, dlesni in kože. Imela je podplutbe in blago anemijo. V družini se je rodilo enajst otrok. Podobne težave je imelo šest njenih sorojencev. Tri sestre so že umrle zaradi krvavitev. Po navedbi njenih staršev naj bi zaradi sluzničnih krvavitev umrlo še nekaj sorodnikov, tako ženske kot moški. Deklica je pri trinajstih letih umrla zaradi menstrualne izkrvavitve, kar nakazuje, da je imela hudo obliko von Willebrandove bolezni (v nadaljevanju vWb). Pomembna je tudi podrobnost, da je zaradi nenehne poporodne krvavitve umrla njena babica po materini strani.

Deklico Hjördis so pregledali v von Willebrandovem laboratoriju v Helsinkih. Erik Adolf von Willebrand je skupaj z lokalnim učiteljem izrisal družinsko rodovno drevo in ugotovil prisotnost vWb v treh generacijah, na obeh straneh Hjördisinih staršev. Šestnajst od petintridesetih analiziranih žensk je imelo blago do hudo obliko vWb, sedem od enaintridesetih analiziranih moških pa vWb lažje oblike. V literaturi je dostopna skica družinskega rodovnega drevesa, ki natančno prikazuje lažje in težje oblike vWb.

Analiza družinskega rodovnega drevesa je von Willebranda privedla do domneve, da je dedovanje vWb dominantno, v nasprotju s hemofilijo, ki je bila znana kot recesivna motnja. Stanje krvavitev se je tudi razlikovalo od hemofilije in je ženske prizadelo vsaj tako pogosto kot moške.

Leta 1926 je von Willebrand objavil prvi zapis o vWb; takrat jo je poimenoval psevdohemofilija. Skliceval se je na šest prejšnjih publikacij iz let 1876–1922, ki so vključeva-

le devetnajst primerov družin s krvavitvami. Prejšnji avtorji so stanje pripisovali hemofiliji, tudi pri ženskah, ali trombopatiji, ki je bila odkrita kmalu predtem, kot vzrok tistega, kar je bilo prej znano kot hemoragična purpura ali Werlhofova bolezen.



Družinsko drevo deklice Hjördis Sundblom z otoka Åland (Lassila in Lindberg, 2013).

Von Willebrand je pri Hjördis in nekaterih njenih družinskih članih izvedel številne hematološke preiskave. Zabeležil je normalno ali nekoliko zmanjšano število trombocitov in nedotaknjeno koagulacijo strdka. Čas krvavitve je bil zelo podaljšan, v nekaterih primerih več kot dve uri, čas strjevanja krvi pa je bil v normalnem območju. Menil je, da gre za novo obliko trombopatije bodisi za stanje kapilarnega endotelija.

Leta 1931 je von Willebrand objavil nemško različico članka o dedno pogojeni psevdohemofiliji; pritegnila je mednarodno pozornost. Kmalu zatem so bili krvni vzorci oseb z motnjami v strjevanju krvi poslani raziskovalcem v bolnišnico Johnsa Hopkinsa v Baltimoru v ZDA in nekaterim raziskovalcem v Evropi, tudi Rudolfu Jürgensu v Leipzigu v Nemčiji. Jürgens je stopil v stik z von Willebrandom in skupaj sta izvedla študije. Raziskovala sta tudi osnovni mehanizem motnje v strjevanju krvi. V letih 1930–1940 sta objavila številne strokovne članke o bolezni strjevanja krvi, ki jo danes poznamo kot vWb.



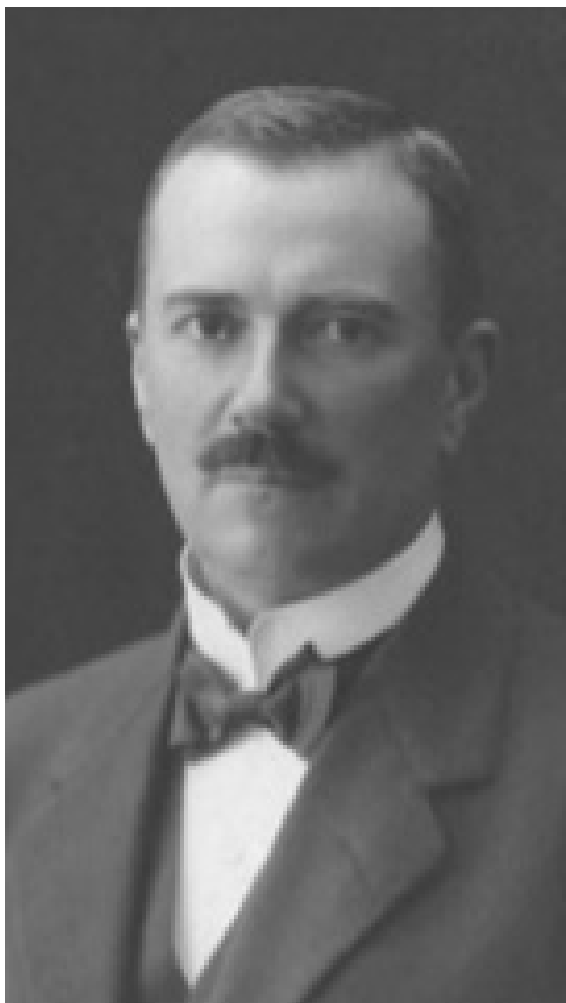
Leta 1957 je bilo ugotovljeno, da je vWb posledica pomanjkanja beljakovine v krvni plazmi, ki omogoča hemostazo. Beljakovina je bila opisana leta 1971; poimenovali so jo von Willebrandov faktor (v nadaljevanju vWf). VWf ima dve funkciji: je nosilec molekule za faktor VIII, zato ob pomanjkanju vWf posledično primanjkuje faktorja VIII, ter spodbuja agregacijo trombocitov in pritrditev eritrocitov na žilno steno.

Leta 2011 sta nizozemska zdravnika Jan van Gijn in Joost P. Gijssels v znanstvenih raziskavah opozorila, da von Willebrand ni bil daleč od tega, ko je bolezen poimenoval dedna psevdohemofilija.

Erik Adolf von Willebrand je bil skromen zdravnik, ki se je zavzemal za švedsko govorčo manjšino na Finskem. Spodbujal je socialno blaginjo in zdravstveno oskrbo. Njegove raziskave o krvavitvah na Ålandskih otokih imajo še danes pomemben pečat. Upokojil se je leta 1933 in postal goreč vrtnar ter podpornik varstva narave. Umrli je v 79. letu 12. septembra 1949. Leta 1994 so njegov spomin počastili s pošto znamko, ki so jo izdelali na Ålandskih otokih. Po njem se danes imenujeta vWb in vWf.

Preteklo je skoraj sto let od prvih pisnih virov o raziskovanju bolezni, a kljub temu imamo bolniki z vWb občutek, kot da bi bili na začetku, vendar s popolnoma drugačno perspektivo. Napredek v medicini in farmaciji je tako rekoč na višku, manjkajoče faktorje strjevanja je možno dobro nadomeščati s krvnimi pripravki (seveda odvisno od tega, v kateri državi živi posameznik). Po spletu imamo veliko možnosti dostopa do informacij z vsega sveta, povezovanja in izmenjave informacij med bolniki. Na voljo sta individualno prilagojeno zdravljenje in obravnava, povezana z življenjskim slogom posameznika. A pri tem je bolnikova velika odgovornost, da aktivno pridobiva znanje o bolezni, zbira izkušnje s svojo boleznijo pri izbiri najustrežnejšega načina zdravljenja ter dejavno sodeluje s skupino strokovnjakov za vWb.

Kljub temu vsak posameznik z vWb razvojno prehodi življenjsko pot, polno izzivov: od nevednosti, kot pred sto leti, h končnemu spre-



Erik Adolf von Willebrand.

Vir: splet

jemanju in obvladovanju življenja z boleznijo. Živeti kakovostno z boleznijo pomeni, da se posameznik zna ob krvavitvi mirno ustaviti in poskrbeti zase, da zna in zmore pogledati vase ter uravnotežiti svoj življenjski slog. Živeti z vseživljenjsko boleznijo pomeni nenehno učenje in sprejemanje omejitev zaradi bolezni. Sprejeti je treba dejstvo, da se ne moremo primerjati z zdravimi ljudmi ali se z njimi kosati v sodobnem načinu življenja. Pomeni poiskati samega sebe, svoj ritem in edinstveno pot življenja z boleznijo. Ali ni to smisel in umetnost učenja življenja na Zemlji?

Klinične študije

Ste se kdaj vprašali, koliko časa traja, da se razvijejo inovativna zdravila? Kako vemo, da so nova zdravila bolj učinkovita kot stara? Mogoče ste vi ali kdo, ki ga poznate, sodelovali v klinični študiji ali bi radi sodelovali? In kaj sploh so klinična preizkušanja?

.. ————— ..

Odkrivanje in razvoj zdravil je dolg, drag in zelo tvegan proces, ki traja od deset do petnajst let s povprečno ceno več kot ena do dve milijardi dolarjev za vsako novo zdravilo, odobreno za klinično uporabo.

Pred testiranjem na ljudeh se zgodnja preizkušanja, t. i. predklinične študije, izvajajo na najbolj obetajočih molekulah, z uporabo računalniških simulacij, celičnih testov in preizkusov na živalih. V tej fazi se proučujejo ravni odmerjanja in toksičnosti novega zdravljenja. Samo molekula z zanesljivo dokazano varnostjo in učinkovitostjo lahko napreduje v klinično preizkušanje pri ljudeh.

Kaj so klinične študije?

Klinične študije so medicinske raziskave, ki se izvajajo na ljudeh. Obstajata dve glavni vrsti kliničnih študij: klinična preizkušanja (imenovana tudi intervencijske študije) in opazovalne (neintervencijske) študije.

Klinična preizkušanja ali raziskave ali študije so bistven korak pri razvoju novih zdravil. Proučujejo varnost in učinkovitost zdravljenja z zdravili ali uporabe medicinskega pripomočka. Vključujejo lahko bolnike, zdrave ljudi ali oboje.

Udeleženci so deležni posebnih posegov v skladu z raziskovalnim načrtom ali protokolom, ki so ga oblikovali raziskovalci. Klinične študije lahko primerjajo nov medicinski pristop s standardnim, ki je že na voljo, s placebom, ki ne vsebuje učinkovin, ali z nobenim posegom. Ko se proučuje novo zdravilo, običajno ni znano, ali bo koristno, škodljivo ali nič drugačno od razpoložljivih zdravljenj. Raziskovalci sku-

šajo ugotoviti varnost in učinkovitost posega z merjenjem izidov pri udeležencih.

Študije potekajo postopoma, nadzorujejo pa jih regulatorni organi, kot sta Evropska agencija za zdravila (EMA) in Ameriška agencija za hrano in zdravila (FDA). Klinične študije so razdeljene na različne faze testiranja: na fazo I, II, III in IV. V vsaki fazi študije se poveča število udeležencev; če je klinična študija uspešna, predlagano zdravljenje pripelje do odobritve zdravila.



(Objavljeno s soglasjem farmacevtske družbe Roche.)

Faza I: Varnost, odmerki

V raziskavi faze I se novo zdravilo testira le na majhnem številu ljudi. To so lahko bolniki ali zdravi prostovoljci. Vsi udeleženci raziskave prejmejo preizkušano zdravilo, običajno v majhnih odmerkih, brez primerjave z drugim zdravljenjem. Ta vrsta preizkušanja pomaga ugotoviti, koliko zdravila je varno dati, kakšna je presnova zdravila, ali obstajajo kakršnikoli stranski učinki in ali lahko zdravljenje izboljša izid bolezni.

Faza II: Varnost, učinkovitost

Klinična preizkušanja faze II ocenjujejo varnost in učinkovitost novega zdravljenja pri različnih odmerkih. Običajno ima več udeležencev kot faza I (20–100). Novo zdravilo se lahko ali pa tudi ne primerja z zdravljenjem, ki so ga trenutno deležni bolniki. Zdravilo v tej fazi še ni preizkušeno pri dovolj bolnikih, da bi zagotovo vedeli, da morebitne pozitivne spremembe povzroči zdravilo in ne zgolj naključje.



Faza III: Varnost, učinkovitost

Če se testirano zdravljenje v fazi II izkaže za učinkovito, se izvede klinično preizkušanje faze III na večjem številu udeležencev (100–300, lahko tudi 1000), da se potrdita njegova varnost in učinkovitost. Te raziskave so primerjalne, kontrolirane, kar pomeni, da je v raziskavo poleg bolnikov, ki prejemajo testirano (novo) zdravilo, za primerjavo vključena še kontrolna skupina bolnikov, ki ne prejema testiranega zdravila. Kontrolna skupina lahko prejema standardno zdravljenje (staro zdravilo, katerega učinkovitost je znana) ali t. i. placebo (prazno zdravilo, na videz podobno testiranemu zdravilu, le da ne vsebuje aktivne učinkovine). S primerjavo med skupinami raziskovalci lahko ugotovijo, ali je novo zdravilo boljše od prejšnjega oz. od placeba. Zanesljivost kontrolirane klinične raziskave se zagotovi z randomizacijo ali celo dvojno slepo zasnovo raziskave. Randomizirana raziskava pomeni, da je posamezen bolnik uvrščen v eno izmed skupin po naključju, torej z žrebom. Dvojno slepa raziskava pomeni, da niti bolniki niti zdravstveno osebje (vsi, ki so v stiku z bolniki, jih zdravijo ali ocenjujejo uspešnost zdravljenja) ne vedo, v katero skupino spada posamezen bolnik.

Čeprav je cilj najti nova, boljša zdravljenja, vsa klinična preizkušanja ne privedejo do boljšega zdravljenja. Devet od desetih kandidatov za zdravila ne bo uspešnih med kliničnimi preizkušnji faze I, II in III. Če pa je preizkušanje na zadnji stopnji uspešno, po odobritvi regulatornih organov zdravilo pridobi dovoljenje za promet. Evropska agencija za zdravila (EMA) je odgovorna za regulatorno odobritev novih zdravil v Evropski uniji (EU), v Sloveniji pa je za to odgovorna Javna agencija za zdravila in medicinske pripomočke (JAZMP).

Faza IV: Spremljanje zdravila po odobritvi

Klinična preizkušanja faze IV so znana tudi kot študije varnosti po pridobitvi dovoljenja za promet. Te študije se izvajajo potem, ko novo zdravljenje prejme odobritev regulatornih

organov in se rutinsko uporablja v kliničnem okolju. Služi za oceno dolgoročnih stranskih učinkov zdravljenja in njegove dejanske učinkovitosti.

Opazovalne (neintervencijske) študije

V opazovalnih ali neintervencijskih študijah bolniki jemljejo običajno zdravilo oz. medicinski pripomoček ali opravijo postopek v skladu s trenutno medicinsko prakso oz. kot del svoje rutinske zdravstvene oskrbe. Pri udeležencih se ne uporabljajo nobeni dodatni diagnostični postopki ali spremljanje. Podatki iz vprašalnikov, vzorcev krvi in spremljanja bolnikov se lahko pridobivajo kot del običajne klinične prakse.

V nasprotju z intervencijskimi študijami, ki imajo določen cilj in študijski protokol v nadzorovanem okolju, neintervencijske študije obravnavajo vpliv situacij v resničnem življenju. Tako informacije o varnosti in prenašanju zdravila ter učinkovitosti zdravljenja v resničnih življenjskih razmerah dopolnjujejo informacije iz nadzorovanih kliničnih preizkušanj.

Sodelovanje v klinični študiji

Sodelovanje v klinični študiji prispeva k medicinskemu znanju in zagotavljanju dostopa vseh pacientov do varnega in učinkovitega zdravljenja.

Odločitev o vključitvi v klinično študijo sprejme bolnik ali prostovoljec po pogovoru s svojim zdravnikom. Informirana privolitev je postopek, ki ga uporabljajo raziskovalci, da potencialnim udeležencem zagotovijo informacije o klinični študiji. Te informacije pomagajo ljudem pri odločitvi, ali se želijo vključiti ali nadaljevati sodelovanje v študiji. Bolnik mora pred vključitvijo v študijo podpisati izjavo o zavestni in svobodni privolitvi (t. i. obveščeno soglasje), da dokaže, da je prejel informacije o tveganjih, možnih koristih in alternativnih zdravljenjih ter da jih razume. Bolniki ali prostovoljci se lahko svobodno odločijo za vstop v preizkušanje in ga lahko kadarkoli zapustijo.

Klinične študije imajo standarde, ki določajo,

kdo lahko sodeluje. Ti standardi se imenujejo merila primernosti ali vključitveni/izključitveni kriteriji in so navedeni v protokolu študije.

Ker se morajo raziskovalci držati protokola študije dosledno, bolj pogosto in podrobneje spremljajo udeležence, kot bi jih v redni praksi. Dodatno, sodelovanje v študijah omogoča bolnikom dostop do novih terapij, ki bi lahko bile zelo koristne (npr. podaljšanje preživetja pri onkoloških bolnikih).

Kdo izvaja, odobri in financira klinične študije?

Vsako klinično študijo vodi glavni raziskovalec, ki je pogosto zdravnik. Raziskovalna skupina vključuje druge zdravnike, medicinske sestre in druge zdravstvene delavce.

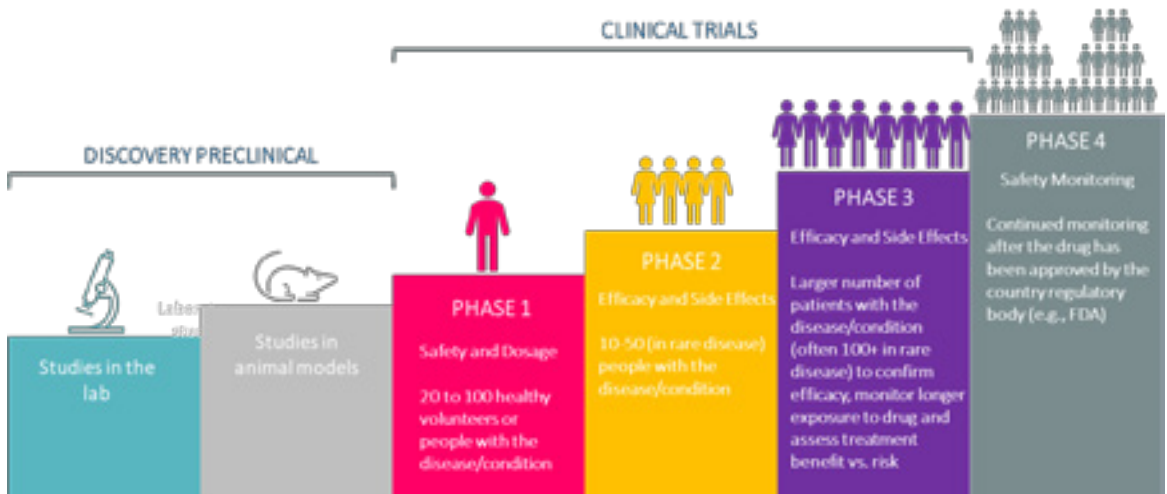
V Sloveniji klinične študije pregledata in odobri Komisija za medicinsko etiko RS (KME) in Javna agencija za zdravila in medicinske pripomočke (JAZMP). Za izvedbo raziskave v določeni ustanovi je lahko potrebna odobritev Komisije za protokole ali Komisije za etiko ustanove, če obstajata.

Klinične študije so lahko mednarodne in lokalne. Sponzorirajo ali financirajo jih farmacevtska podjetja, akademski medicinski centri in kolaborativne raziskovalne skupine. V Evropskem gospodarskem prostoru (EGP) je vsako leto odobrenih približno 2800 kliničnih preizkušanj (register na voljo na <https://www.clinicaltrialsregister.eu/>). Približno 60 % kliničnih preizkušanj sponzorira farmacevtska industrija, 40 % pa nekomercialni sponzorji, predvsem akademski krogi.

Kje lahko dobim podatke o kliničnih študijah v Sloveniji?

Informacije o kliničnih študijah v Sloveniji so javne. Največ jih izvajajo v Univerzitetnem kliničnem centru Ljubljana

https://www.kclj.si/dokumenti/2024_01_19_Seznam_klinicnih_studij.html in na Onkološkem inštitutu Ljubljana https://www.onkoi.si/dejavnosti/raziskovalna_in_izobrazevalna_dejavnost/programi_projekti_in_studije/klinicne_studije.



Prilagojeno iz <https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2021/03/Clinical-Trials-Presentation-March-27-2021.pdf>.





spreminjamo hemofilijo

~~Omejena~~ *Povečana* gibljivost

ROMAN PONGRAC, 52 let,
kolesar, ki je zastopal Slovenijo na
paraolimpijskih igrah v Londonu.
Roman ima hudo obliko hemofilije A.

spreminjamo hemofilijo

Novo Nordisk d.o.o., Ameriška ulica 2, SI – 1000 Ljubljana,
T 01 810 8700, E info@novonordisk.si,
S www.novonordisk.si ali www.novonordisk.com.

SK21H00004, februar 2021

© 2021 Novo Nordisk Slovenija



KONCENTRAT novic Društva hemofilikov Slovenije



Št. 84, marec 2024



K zdravljenju redkih bolezni prinašamo **veliko izjemnega**



Pri podjetju Sobi smo predani spreminjanju življenj ljudi z redkimi boleznimi. To poslanstvo nas vodi pri razvoju prelomnega zdravljenja, izboljševanju kakovosti življenja bolnikov z redkimi boleznimi, ki ju uresničujemo v tesnem partnerstvu z bolniki in ostalimi zainteresiranimi.



www.sobi.si

© 2023 Swedish Orphan Biovitrum AB (publ) – Vse pravice pridržane
Swedish Orphan Biovitrum AB (publ) SE-112 76 Stockholm, Švedska
Swedish Orphan Biovitrum s.r.o., Podružnica v Sloveniji, Cesta v Mestni log 88A, 1000 Ljubljana, Slovenija

NP-25101; 12/2022

Pomembne telefonske številke

Stanje 10. 2. 2022

DRUŠTVO HEMOFILIKOV SLOVENIJE

Trg prekomorskih brigad 1, 1000 Ljubljana

info@dhs.si

www.dhs.si

01 430 15 21

041 540 520

REGISTER HEMOFILIKOV

(sedež) UKC Ljubljana – Pediatrična klinika, Bohoričeva 20, Ljubljana

register.hemofilija@kclj.si

01 522 93 05

UNIVERZITETNI KLINIČNI CENTER LJUBLJANA

Centrala

01 5225 050

PEDIATRIČNA KLINIKA – Bohoričeva 20, Ljubljana

Centrala

01 5229 090

Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo

01 5229 215

Predstojnica: doc. dr. Lidija Kitanovski, dr. med.

01 5224 055

Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo – m. s. Bojana Jerič

01 5229 239

INTERNA KLINIKA

Klinični oddelek za hematologijo, Zaloška 7, Ljubljana

01 5224 883

Predstojnik: prof. dr. Samo Zver, dr. med.

Hematološka ambulanta, Njegoševa 4, Ljubljana

01 5222 330

ORTOPEDSKA KLINIKA – Zaloška 9, Ljubljana

Centrala

01 5224 485

Ortopedska ambulanta, Njegoševa 4, Ljubljana

01 5222 441

INFEKCIJSKA KLINIKA – Japljeva 2, Ljubljana

01 5224 210

STOMATOLOŠKA KLINIKA – Hrvatski trg 6, Ljubljana

01 5224 255

URGENCA – Internistična prva pomoč, Bohoričeva 22a, Ljubljana

01 5224 266

ZAVOD RS ZA TRANSFUZIJSKO MEDICINO

Šlajmerjeva 6, Ljubljana

01 5438 100

FIZIOTERAPIJA ZA HEMOFILIKE

041 504 335

DEŽURNI HEMATOLOG ZA NUJNE PRIMERE

01 522 83 55

031 698 858



Društvo hemofilikov Slovenije

Trg prekomorskih brigad 1

1000 Ljubljana



Društvo
hemofilikov
Slovenije

Spoštovani,

če še niste člani Društva hemofilikov Slovenije, vas vabimo, da se nam pridružite. Z (brezplačnim) članstvom boste prispevali k boljši medsebojni povezanosti hemofilikov in drugih bolnikov z motnjo v strjevanju krvi ter neposredno ali posredno sodelovali pri uresničevanju poslanstva in ciljev društva, skrbi za celostno oskrbo društvenih članov in drugih hemofilikov in bolnikov z drugimi motnjami v strjevanju krvi.

Ko izpolnjeno pristopno izjavo pošljete na naslov društva, boste prejeli potrdilo o članstvu. Veselimo se vašega sodelovanja.

Društvo hemofilikov Slovenije

Pristopna izjava

Ime in priimek _____

Datum rojstva _____

Naslov (ulica, pošta številka, kraj) _____

Telefon _____

E-pošta _____

Spol (obkroži) M Ž

V društvo vstopam kot (obkroži):

- Oseba z motnjo v strjevanju krvi;
- Družinska članica/družinski član hemofilika oz. osebe z motnjo v strjevanju krvi;
- Strokovnjakinja/strokovnjak na področju celostne oskrbe oseb z motnjo v strjevanju krvi.

Kraj in datum _____

Podpis _____

Podpis zakonitega zastopnika _____

S to izjavo pristopam k Društvu hemofilikov Slovenije in dovoljujem uporabo svojih osebnih podatkov pri vodenju evidenc in obveščanju o novostih in dejavnostih društva ter uporabo fotografij z dogodkov društva na spletni strani društva in društvenih omrežjih.

Zavezujem se, da bom spoštovala/spoštoval pravila društva in delovala/deloval v njegovo korist.

Osebnostne podatke bo društvo hranilo v času trajanja članstva in jih obdelovalo v skladu z navedenimi nameni, veljavno splošno uredbo Evropske komisije o varstvu osebnih podatkov EU 2016/679 (GDPR) in Zakonom o varstvu osebnih podatkov (ZVOP-1) ter jih ne bo posredovalo tretjim osebam. Soglasje za obdelavo osebnih podatkov lahko kadarkoli prekličete z izstopno izjavo društvu. Preklic privolitve ne vpliva na zakonitost obdelave podatkov pred preklicem.

Če se v društvo vklani mladoletna oseba do dopolnjenega 7. leta starosti ali oseba, ki nima poslovne sposobnosti, podpiše pristopno izjavo njen zakoniti zastopnik. Za osebo od 7. do dopolnjenega 15. leta starosti mora zakoniti zastopnik pred njenim vstopom v društvo podati pisno soglasje. Član društva ne more biti samo otrok ali mladoletnik, temveč tudi vsaj eden od staršev.

Programne Društva hemofilikov Slovenije stalno podpirajo:





Taj Zaman (8 let): *Pomlad.*

KONCENTRAT

Koncentrat novic Društva hemofilikov Slovenije

Društvo hemofilikov Slovenije
Trg prekomorskih brigad 1, 1000 Ljubljana
Bančni račun: SI56 0222 2001 4946 590
info@dhs.si
www.dhs.si