Doc. dr. Urh Grošelj, dr.med.

KO za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni,

Univerzitetna pediatrična klinika, UKC Ljubljana

**Pediatrov pogled na zdravljenje redke bolezni, in vloga kliničnih registrov**

Redke bolezni opredeljujemo kot tiste, ki prizadenejo manj kot 5/10.000 oseb (ti. evropska definicija). Poznanih je prek 8000 različnih redkih bolezni, ki po nekaterih ocenah skupno prizadenejo 6-8 % prebivalstva, v Sloveniji to pomeni od 120.000 do 160.000 oseb. Dodatno oteževalno okoliščino predstavlja dejstvo, da te bolezni niso le redke glede na razširjenost, ampak so praviloma tudi kronične, pogosto tudi napredujoče in degenerativne. V 80 % primerov so redke bolezni genetskega izvora; v okrog 70 % prizadenejo pediatrično populacijo; pogosto so neozdravljive in neredko tudi življenje ogrožujoče. Redke bolezni pogosto močno zaznamujejo kakovost življenja bolnikov in njihovih bližnjih. Redke bolezni imajo veliko skupnih značilnosti in drugih posebnosti, ki v praksi predstavljajo resne izzive za zdravstvene delavce in zdravstveni sistem pri zagotavljanju uspešnega zdravljenja te skupine bolnikov.

Večina redkih bolezni lahko nastopi že v otroštvu in ima lahko težke posledice za zdravje, vključno s prezgodnjo umrljivostjo. Lahko močno vplivajo na življenje družin bolnikov ter imajo lahko velik ekonomski vpliv na delovanje posameznih družin in tudi na delovanje zdravstvenega sistema.

Čeprav za večino redkih bolezni ne poznamo zdravila, pri nekaterih lahko preprečujemo zaplete ali z različnimi medicinskimi posegi izboljšujemo kakovost življenja bolnikov, s čemer lahko pomembno vplivamo tudi na podaljšanje pričakovanega trajanja življenja teh bolnikov. Letošnje leto je z vidika obetov razvoja učinkovitejših načinov zdravljenja genetskih bolezni pozitivno zaznamovala podelitev Nobelove nagrade za fiziologijo dvema znanstvenicama (J. Doudna, E. Charpentier), ki sta bili med odkritelji metode CRISPR-Cas9, ki omogoča nadzorovano popravljanje genoma, na podlagi česar so že v fazi razvoja različne vrste genetske terapije, ki bodo verjetno že srednjeročno močno zaznamovale področje redkih bolezni oz. njihovega zdravljenja.

Redkost teh bolezni pogosto povzroča težave pri njihovem prepoznavanju in zgodnjem diagnosticiranju po eni strani, po drugi strani pa kroničnost teh bolezni pogosto zahteva kompleksno in dolgotrajno zdravljenje in celostno obravnavo. Natančni epidemiološki podatki so pomembni, da lahko bolje prikažejo dejanske potrebe pri obravnavi teh bolnikov, tudi v luči obstoječih zmogljivosti ali prihodnjega načrtovanja le-teh.

Registri redkih bolezni v tem smislu predstavljajo enega temeljnih instrumentov za zbiranje epidemioloških podatkov, spremljanje redkih bolezni ter omogočajo podlago za epidemiološke ali klinične raziskave in lahko na ta način močno prispevajo k izboljšanju načrtovanja zdravstvenega varstva in zdravljenja bolnikov z redkimi boleznimi. Poleg tega lahko registri omogočijo nadzor razširjenosti in pojavnosti redkih bolezni, opazovanje drugih pomembnih parametrov in omogočajo utemeljeno vrednotenje različnih vidikov zdravstvene oskrbe, izidov zdravljenja ter naravneg poteka bolezni te skupine bolnikov. Iz teh razlogov je razvoj registrov redkih bolezni prepoznan kot ena od prednostnih nalog EU na področju spremljanja in nadzora redkih bolezni, kar dokazujejo posebna priporočila in ukrepi za podporo razvoju takšnih registrov v različnih zdravstvenih resolucijah in strateških dokumentih EU. Prizadevamo si, da bi tudi v Sloveniji že v bližnji prihodnosti vzpostavili skupni register redkih nemalignih bolezni.