

## Sporočilo za javnost

### Mednarodni dan redkih bolezni

**Mednarodni dan redkih bolezni je vsako leto na zadnji dan v mesecu februarju - vsake štiri leta je to prav na najredkejši dan, 29.2.**

**Redke bolezni so kronične, napredujoče bolezni, povzročajo okvare in so pogosto življenje ogrožajoče. Večinoma so doživljenjske. Tudi med boleznimi srca najdemo redke bolezni.** Ena od njih je **transtiretinska amiloidoza srca (ATTR-CM)**, še premalo znana in pogostokrat prepozno diagnosticirana bolezen, ki prizadene srce in se kaže z znaki srčnega popuščanja.

**Prim. Matija Cevc, dr. med.**, predsednik Društva za zdravje srca in ožilja Slovenije, KO za žilne bolezni, UKC Ljubljana je povedal, da so prvič dan redkih bolezni razglasili in tudi obeležili na prestopno leto t.j. 29. februarja 2008. Od takrat dalje je vsak zadnji dan v februarju posvečen tem boleznim, še zlasti pa ob prestopnih letih, ko imamo »na razpolago« tudi redek dan to je 29. februar.

Kot redke bolezni veljajo tiste, ki prizadenejo relativno majhno število oseb a imajo, zlasti če ostanejo neprepoznane, hud potek ter so neredko smrtne. Zaenkrat ni splošno sprejete definicije kaj je redka bolezen, pri nas kot redka bolezen velja tista, ki jo ima 1 na 2000 oseb. Ocenjuje se, da je takih bolezni relativno veliko – okoli 7000 in, čeprav so redke, po ocenah prizadenejo okoli 5 % prebivalstva. Zaradi njihove redkosti farmacevtska industrija nima interesa, da bi zanje pripravila učinkovita zdravila – tista zdravila, ki pa za take bolezni obstajajo, se imenujejo »zdravila sirote« (angl. *orphan drug*) in so praviloma precej draga. Ker je približno 80 % redkih bolezni genetsko pogojenih, so zaradi njih pogosteje prizadeti otroci. Za redke bolezni je tudi značilno, da se jih relativno pozno prepozna saj zaradi njihove redkosti nanje ne pomislimo. To pa ima tako za bolnike kot njihove svojce dolgoročne in usodne posledice.

Tudi na področju bolezni srca in žilja je kar nekaj takih bolezni npr. Takotsubo ali »bolezen počenega srca« ki se pokaže podobno kot srčni infarkt z bolečino, dušenjem in zmanjšano zmogljivostjo, sindrom Brugada pri katerem je prizadet prevodni sistem srca, kar povzroči motnje srčnega ritma in lahko pripelje do nenadne smrti, aritmogena kardiomiopatija, Torsade de pointes, ki predstavlja nevarno motnjo srčnega ritma, ki lahko povzroči nenadno smrt ali pa postopoma napredujoča bolezen Duchenova mišična distrofija, v okviru katere pride do prizadetosti srčne mišice ipd. Med take bolezni spada tudi bolezen **transtiretinska amiloidna kardiomiopatija**, o kateri bo danes tudi nekaj več govora.

**Doc. dr. Gregor Zemljič, dr. med.**, specialist kardiologije in vaskularne ter interne medicine, UKC Ljubljana je predstavil transtiretinsko amiloidozo. To je bolezen, pri kateri transtiretin, ki je sicer normalno prisotna transportna beljakovina v človeškem telesu, pospešeno razpada in se v obliki amiloida odlaga v različnih organih in tkivih. Pri dedni obliki, ko je za nestabilnost in razpadanje transtiretina kriva mutacija v genskem zapisu, se bolezen kaže s prizadetostjo živčevja in postopoma vodi v invalidnost. Dedna oblika bolezni je zelo redka, v Sloveniji trenutno obravnavamo 4 bolnike. Pri srčni obliki bolezni, ki je nekoliko pogostejša, pa ne gre za genetsko okvaro, vendar je molekula

transtiretina kljub temu v tolikšni meri nestabilna, da postopoma razpada in se v obliki amiloida najizraziteje odlaga v srcu. Z leti tako postaja srčna mišica vse bolj toga, kar ovira normalno delovanje srca in vodi v srčno popuščanje. Zanimivo je, da se pri več kot polovici bolnikov več let pred nastopom srčnih težav bolezen pokaže z zadebelitvijo karpalne vezi, tako da je potrebno operativno zdravljenje zožitve zapestnega kanala. Na diagnozo se pri bolnikih s srčnim popuščanjem posumi z ultrazvočno preiskavo srca, kjer vidimo zadebeljene stene levega prekata, ki jih spremlja prekomerna togost. Bolezen potrdimo s scintigrafijo skeleta, kjer se radiofarmak značilno kopiči v prizadetem srcu. Od lanskega leta, ko je tudi v Sloveniji na voljo zdravilo Tafamidis, ki upočasni razpadanje transtiretina in odlaganje amiloida v srcu, v Ambulanti za infiltrativne bolezni in amiloidozo srca, ki je del Kliničnega oddelka za kardiologijo v UKC Ljubljana, uspešno zdravimo prek 30 bolnic in bolnikov s to boleznijo.

**Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.,** KO za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana je poudaril pomen zgodnjega odkrivanja redkih bolezni. Medicina doživlja velik napredek. V trenutnem času vsak mesec pride do odkritja bodisi genskega zdravljenja, bodisi z njim povezanega zdravljenja za neko redko bolezen. In tam, kjer smo v preteklosti zdravniki lahko samo lajšali posledice, zdaj lahko zdravimo. Slovenija uspešno sledi novim oblikam zdravljenja in omogoča dostop do teh oblik, na nas pa torej je, da te redke bolezni odkrijemo. Redke bolezni, ki jih znamo zdraviti je smiselno odkrivati v predsimptomatski fazi, torej v obdobju, ko klinični znaki še niso vidni. Temu se reče presejanje oz. so to presejalni testi. V Sloveniji pri novorojenčkih presejemo 19 bolezni presnove, pri 5 letih imajo otroci na sistematskem pregledu tudi presejanje za družinsko hiperholesterolemijo. Zdravstveni svet na Ministrstvu za zdravje je tudi odobril širitev tega programa, ki bo vključeval skoraj 50 bolezni, med njimi npr. spinalno mišično atrofijo, cistično fibrozo in celo vrsto prirojnih imunskih pomanjkljivosti. Upamo, da bo Ministrstvo za zdravje še v tem mandatu omogočilo financiranje razširjenega presejalnega testiranja. To nam da možnost pravočasnega zdravljenja ljudi in zmanjšanja stroškov, ki so povezani s temi boleznimi. Naš cilj je tudi, da bi vsako leto zdravstvenemu svetu predlagali smiselno razširitev presejalnega testiranja ljudi.

**Poleg presejanja je ključen faktor pri kvalitetni obravnavi ljudi z redkimi boleznimi enoten elektronski karton na primarnem nivoju.** Primarni nivo je tisti, ki koordinira zdravljenje osebe z redko boleznijo. Iz njega se napaja tudi register redkih bolezni, ki predstavlja neposredno korist za ljudi z redkimi boleznimi in je kot tak zahteva Evropske skupnosti in pravzaprav vsake urejene države. Enoten elektronski karton je tisti pogoj, ki je neobhoden, da bomo v Sloveniji lahko začeli govoriti o nekem resnem, koordiniranem obravnavanju ljudi z redkimi boleznimi. Še posebej ker so vsak mesec na voljo nova zdravljenja. Zato je smiselno sredstva in energijo vložiti v to, da bomo te bolezni odkrili, preprečili in z podporo elektronskih kartonov dolgoročno vodili.

#### **Več informacij:**

- prim. Matija Cevc, dr. med.: [matija.cevc@kclj.si](mailto:matija.cevc@kclj.si), 041/774 133
- doc. dr. Gregor Zemljič, dr. med.: [gregor.zemljic@gmail.com](mailto:gregor.zemljic@gmail.com)
- prof. dr. Tadej Battelino, dr. med.: [tadej.battelino@mf.uni-lj.si](mailto:tadej.battelino@mf.uni-lj.si)

## **Spremljajoče dejavnosti Društva za srce ob Dnevu redkih bolezni**

### **VABILO V POSVETOVALNICO ZA SRCE, Dalmatinova ulica 10, Ljubljana:**

V sklopu obeležitve Mednarodnega dneva redkih bolezni, do 7. 3. 2022 vabimo na brezplačne meritve krvnega tlaka, srčnega utripa, saturacije in snemanje EKG ter posvet o sicer redki bolezni srca – AMILOIDOZI, ki vodi v srčno popuščanje. Ob posvetu prejmete tudi knjižico o tej bolezni.

Na meritve in posvet je **OBVEZNO NAROČANJE**:

e-pošta: [posvetovalnicazasrce@siol.net](mailto:posvetovalnicazasrce@siol.net) ali

preko telefona: 01 234 75 55 (ponedeljek in petek med 8.30 in 9.00, sreda med 14.00 in 14.30)

**Oglejte si posnetek spletnega predavanja o ATTR amiloidozi, predavateljice dr. Sabine Frljak, z naslovom: ATTR amiloidoza – pogosto spregledan vzrok srčnega popuščanja:** <https://www.youtube.com/watch?v=TATe6zxlryw&t=24s>.

Vabljeni!