

Redke bolezni - skupaj smo močnejši

Društvo distrofikov Slovenije je 15. aprila na Pediatrični kliniki v Ljubljani organiziralo strokovno srečanje, ki je potekalo pod sloganom »Skupaj smo močnejši!«. Dogodek se je odvijal na dan, ki ga je mednarodna zveza letos prvič razglasila za dan Pompejeve bolezni.



Povezovalc programa Borut Pogačnik, dr. Nina Pirnat, državna sekretarka na Ministrstvu za zdravje in dr. Rajko Kenda, direktor Pediatrične bolnišnice Ljubljana.

Pompejeva bolezen spada med redke bolezni in Društvo distrofikov Slovenije se zaveda, da je na tem področju zdravstvenega varstva potrebno še marsikaj postoriti, preden bi lahko govorili o prijazni in organizirani skrbi družbenega okolja za osebe z redkimi obolenji. Zato je bil osrednji poudarek srečanja namenjen interesnemu združevanju ljudi z redkimi boleznimi, s poudarkom na tistih področjih, kjer lahko člani posameznih društev sami prispevamo k urejanju svojih zdravstvenih in socialnih problemov.

Predsednik Društva distrofikov Slovenije **Boris Šuštaršič** je v svojem pozdravnem nagovoru in ob izrečeni dobrodošlici vse zbrane tudi sam opozoril na veliko vlogo organiziranega delovanja in povezovanja invalidov v sorodna društva, kar še posebej velja za distrofike kot skupino najtežjih invalidov, saj lahko ravno v okviru društva zagotavljajo pogoje za aktivno

vključevanje distrofikov v vsakdanje okolje in hkrati njihovo uveljavljanje v družbi.



Nagovor Borisa Šuštaršiča, predsednika Društva distrofikov Slovenije.

O medicinskih vidikih redkih bolezni so v nadaljevanju spregovorili še **mag. Mojca Žerjav Tanšek**, **prof.dr. Borut Peterlin** in **asi.dr. Lea Leonardis**. V svojih strokovnih referatih so nam večplastno predstavili trende v obravnavanju tako redkih bolezni, kot je Pompejeva bolezen. Pediatrinja mag. Žerjav Tanšek nam je predstavila možnosti, ki jih za obolele z redkimi boleznimi ponujajo evropski programi. Za vstop Nacionalnega združenja organizacij bolnikov z redkimi boleznimi, ki ga v Sloveniji še vedno nimamo, v shemo referenčnih centrov, ki se ustanavljajo po regijah izven meja naše države, je potrebno dosegati 45 različnih kriterijev. Bistven pogoj umeščanja in združevanja pa je izpopolnjen register redkih bolezni, ki zajema vse obolele. Za mišično in živčno-mišično obolele se register zadnja leta uspešno vodi na Inštitutu RS za nefrologijo v Ljubljani.



Prof. dr. Borut Peterlin med predavanjem.

Posebej bi izpostavila prispevek prof. dr. Boruta Peterlina. Spregovoril je o področju diagnostike v okviru Inštituta za genetiko, ki ga tudi sam vodi. Ker je Slovenija majhna država, je prisotnih tudi več redkih bolezni, zato je na tem področju pomembna zlasti zgodnja diagnostika.

Asistentka dr. Lea Leonardis pa je strokovni del zaključila s prispevkom o Pompejevi bolezni, ki ga je razširila na splošno problematiko obolenih z redkimi obolenji v Sloveniji.



Asistentka dr. Lea Leonardis je povzela značilnosti Pompejeve bolezni, saj je tudi avtorica istoimenskega priročnika, ki ga je leta 2010 izdalo in založilo Društvo distrofikov Slovenije. Priročnik Pompejeva bolezen vsebuje vse bistvene informacije za obolele in njihove svojce in je dostopen na sedežu društva.

Na srečanju so s svojimi prispevki sodelovali tudi predstavniki nekaterih interesnih združenj iz Slovenije in Hrvaške, ki so predstavili primere dobre prakse življenja z nekaterimi redkimi boleznimi. **Slavka Grmek Ugovšek** je tako predstavila primer dobre prakse pri cistični fibrozi, **Vlasta Zmazek**, mama mladeniča z redkim obolenjem in predsednica združenja ter socialna delavka **Nikolina Čovič** pa sta predstavili organizacijo hrvaške zveze za redke bolezni.



Vlasta Zmazek, mama mladeniča z redkim obolenjem, je predstavila svojo izkušnjo.

Hrvaška zveza združuje vsa društva in posameznike z redkimi obolenji, kar v praksi predstavlja več kot 400 različnih diagnoz. Zveza ima 19 pridruženih članic in več kot 350 članov posameznikov, ki sicer niso vključeni v nobeno drugo organizacijo. Predstavnici Hrvaške sta na njihovem primeru posebej poudarili, da je povezovanje pri teh oblikah bolezni nujno, zato sta k sodelovanju pozvali vse sodelujoče slušatelje. Ob tem se je oglasila tudi **Majda Slapar**, predsednica Društva bolnikov s krvnimi boleznimi in tudi sama opozorila na to, da v Sloveniji ni nacionalne mreže, ki bi povezovala posameznike z različnimi redkimi obolenji.



Marko Studen je spregovoril o življenju s Pompejevo boleznijo.

O svoji življenjski izkušnji s Pompejevo boleznijo je na koncu spregovoril **Marko Studen**, saj meni, da je osebne zgodbe treba deliti. Gospod Studen je tudi sam član Društva distrofikov Slovenije in njegova življenjska zgodba je izjemno zanimiva, saj so mu pravilno diagnozo s pomočjo sodobnega testiranja postavili šele pred nekoliko leti. Dolgo obdobje

so ga namreč zdravili pod drugo diagnozo in imel je veliko srečo, da mu obolenje ni močno preoblikovalo življenja. Kot mladostnik je bil sicer res nekoliko bolj neroden, prva kategorizacija pa ga je doletela v vojski, kjer je namesto na terenu pristal za pisalno mizo. Kasneje je v svoji poklicni karieri dosegel zavidljive rezultate, saj je aktivno delal vse do dosežene starostne upokojitve. Ustvaril si je družino in danes uživa v zasluženem pokoju. V celotnem obdobju življenja je bil vključen v posebne socialne programe društva distrofikov in jih tudi redno koristil. Med njimi posebej izpostavlja program obmorske obnovitvene rehabilitacije v Izoli, skupaj s plavanjem, razgibavanjem in ostalimi dobrinami, ki nadvse blagodejno vplivajo na njegovo zdravstveno počutje.

Gospod Studen ni pozabil omeniti, da je prva s promocijo Pompejeve bolezni začela **Maryze Schoneveld van der Linde**, ki je na spletu tudi objavila svojo osebno zgodbo. Prav po zaslugi njenih prizadevanj je danes z zdravljenjem te bolezni možno doseči določeno izboljšanje stanja oziroma preprečevati hitro napredovanje obolenja.

Svojo življenjsko pripoved je Marko Studen sklenil z besedami: »Vsak kronični bolnik se mora naučiti živeti z boleznijo in iz tega potegniti največ! Kot je povedal že Konfucij; veličina ni v tem, da ne padeš, ampak v tem, da se vedno znova pobešeš.« Dodal je, da je potrebno gojiti dobre medsebojne odnose, ker le s podporo lažje premaguješ vsakodnevne tegobe.

■ Vesna Veingerl



Skupinska fotografija udeležencev prireditve v organizaciji Društva distrofikov Slovenije.