

Tlačová správa

Benefícia pre pacientov s tuberóznou sklerózou po prvýkrát aj na Slovensku!

Bratislava, 26.11.2013- Tuberózna skleróza je jedným z tých zriedkavých ochorení, ktoré sa ťažko a zdĺhavo diagnostikujú a zložito liečia. Počet pacientov na Slovensku sa ráta na desiatky a neraz sú preto akoby neviditeľní pre zdravotný systém, ktorý im často neumožňuje ani získať adekvátnu liečbu. Upozorniť na situáciu s pacientmi s touto zriedkavou diagnózou sa rozhodli Asociácia tuberkulóznej sklerózy (ASTUS) s podporou Kliniky detskej neurológie Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave a Slovenskou asociáciou zriedkavých chorôb (SZACH) na benefičnom stretnutí, ktoré sa uskutoční 6. decembra 2013 od 14. do 17.30hod. v Zichyho paláci v Bratislave.

O ochorení

Tuberous Sclerosis Complex (TSC) je multisystémové, geneticky podmienené ochorenie, ktoré spôsobuje vznik benígnych tumorov na obličkách, pečeni, pľúcach a najmä na mozgu. Prejavuje sa epileptickými záchvatmi, kožnými nálezmi, vývojovým oneskorením, problémami so správaním. TSC je spôsobená mutáciou jedného z dvoch génov TSC1 a TSC2, ktoré kódujú proteíny hamartin a tuberin. Tieto proteíny za normálnych okolností regulujú bunkový rast a diferenciáciu, pri poruchách ich činnosti sa začínajú tvoriť nádory, často hlavne v mozgu. Počet pacientov s touto diagnózou sa na Slovensku odhaduje na desiatky, svetové štatistiky hovoria o výskyte 1 ochorenie na 9500 zdravých. Keďže ide o postihnutie génov, prejavuje sa už u malých detí, aj keď prejavíť sa môže aj v dospelosti. Prvým podstatným vyšetrením pri podozrení na TSC je vyšetrenie mozgu pomocou CT alebo MRI vyšetrenia. Ide teda o dosť zdĺhavú diagnostiku, veľakrát s týmto ochorením pacienti žijú aj 30 rokov bez toho, aby vedeli, že ho majú. Pacient s diagnózou TSC môže mať prejavy len veľmi mierne s dlhodobou dobrou prognózou na život, ale aj závažné s postihnutím životne dôležitých funkcií, mentálnym postihnutím až zlyhaním funkcií niektorých orgánov (zväčša obličiek, mozgu alebo pľúc).

Na ochorenie v súčasnosti neexistuje komplexná liečba, avšak jednotlivé symptómy a prejavy sa dajú veľmi dobre manažovať, aj keď v prípade tohto zriedkavého ochorenia je prístup k špecifickým liekom možný v poisťovniach len na výnimky, čo je zdĺhavý a neraz neúspešný proces. Pri včasnej diagnostike a dobrom manažmente pacienta je však veľký predpoklad dobrej kvality života, pretože súčasná liečba dokáže výrazne stabilizovať niektoré často postihnuté orgány, napríklad obličky.

Pilotný benefičný projekt ako počiatok novej tradície

Upozorniť na problematiku pacientov s tuberóznou sklerózou a zriedkavých ochorení vôbec má za cieľ benefičné popoludnie, ktoré sa uskutoční 6. decembra 2013 od 14.00 do 17.30 hod. v Zichyho paláci v Bratislave. Podujatie bude výnimočné vo viacerých aspektoch- vytvorí tradíciu v organizovaní kultúrnych podujatí aj pre pacientov so zriedkavými, a pritom nesmierne závažnými diagnózami, eliminovať sociálnu izoláciu rodín s takýmito pacientmi, vytvorí výnimočné kultúrne popoludnie, ktoré podporia aj tí, ktorí sa tešia v rodine dobrému zdraviu, no chcú pomôcť zmysluplnému cieľu hlavných iniciátorov podujatia. Jeho hlavným organizátorom je Asociácia tuberóznej sklerózy (ASTUS) s podporou Kliniky detskej neurológie Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave a Slovenskej asociácie zriedkavých chorôb (SZACH). Prvý ročník tohto mikuláškeho benefičného podujatia sa koná pod záštitou poslankyne NR SR Jany Žitňanskej. Počas benefičného popoludnia sa budú môcť návštevníci zapojiť do tvorivých dielní, pozrieť si vystúpenie bábkového interaktívneho divadla BABENA s Riou Benkovskou, vystúpenie detského speváckeho zboru Pressburg singers a muzikantov Nikolaja Nikitina, Gaba Jonáša, Karola Malého a Moniky Masarovičovej i umeleckého prekvapenia z opery SND v Bratislave. Výťažok z dobrovoľného vstupného benefičnej akcie a dražby kolekcie piatich obrazov Mgr. Alexandry Hudecovej, ktoré vytvorila spolu s malým dievčatkom s diagnózou tuberózna skleróza, poputuje na vybavenie prvej terapeutickej miestnosti svojho druhu na Slovensku, ktorá bude určená na podporné terapie a konzultácie pre rodičov v oblasti liečebnej pedagogiky pre pacientov s ochorením tuberózna skleróza pod vedením Dr. Evy Urbanekovej. Celkové kvalitné vybavenie tejto miestnosti sa pohybuje od 3.000. do 10.000. Eur. Časť zo zakúpených pomôcok poputuje na Kliniku detskej neurológie Kramáre v Bratislave.

Počas celého priebehu podujatia bude prebiehať aj vianočný predaj výrobkov Chránenej dielne Vstúpte n.o.- Vecičky s Dušou, kde pracujú ľudia s mentálnym postihnutím a najmenších účastníkov tohto netradičného umeleckého podujatia bez ohľadu na vek a diagnózu navštívi aj Mikuláš s darčekom!

Asociácia tuberóznej sklerózy

Pacientska organizácia ASTUS, o. z. (Asociácia tuberóznej sklerózy) vznikla v decembri 2012. Jej poslaním je spájať pacientov s TSC a ich rodinných príslušníkov, poskytovať im čo najviac informácií o ochorení, najnovších poznatkoch vo výskume a liečbe. „ASTUS je v pravidelnom kontakte s predstaviteľmi medzinárodnej aliancie TSC International,“ uviedla zakladateľka a predsedníčka asociácie Barbora Zajačková. „Členstvom v tejto inštitúcii sme získali prístup k najnovším poznatkom od špecialistov. Sprostredkúva nám najnovšie informácie

o možnostiach a výskume liečby pacientom. pretože práve liečba tohto ochorenia je doposiaľ ešte neprístupná, nakoľko nová nádej v podobe lieku na benígne tumory je ešte len vo fáze klinických štúdií. Hľadáme ďalších členov našej organizácie, ktorí majú niečo spoločné s ochorením TSC a jeho pridruženými diagnózami (autizmus, epilepsia, mentálna retardácia a pod.), aby sme im pomohli, naviedli ich na správny smer. Spolu môžeme vytvoriť stabilnú domovskú organizáciu, komunitu na podporu pacientov, a ich rodín, opatrovníkov, lekárov.“ Barbora Zajačková má sama šesťročnú dcérku s touto diagnózou. Spolu s ďalším rodičom s rovnako chorým dieťaťom Andrejom Melicherom vytvorili web o tejto diagnóze (www.diagnozatsc.sk) a založili združenie ASTUS.

Viac informácií sviety pre všetkých aj na webe www.astus.sk