ČAVO ZPRAVODAJ

1/16

TŘI ROZHOVORY – LIDÉ Z ČAVO

ZA HRANICEMI ANEB VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ JINDE V EVROPĚ

Z HISTORIE VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

PŘEDSTAVUJEME NÁRODNÍ SDRUŽENÍ PKU A JINÝCH DMP

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

EDITORIAL

RAREDISEASEDAY.ORG

Vážení čtenáři,
při příležitosti devátého Dne vzácných onemocnění jsme pro vás připravili nový Zpravodaj. Tentokrát jsme trochu otočili perspektivu. Obyčejně se snažíme hovořit o tom, jaké místo mají vzácná onemocnění v celém systému zdravotnictví, děláme rozhovory s odborníky nebo politiky. V tomto čísle se díváme především na nás samotné, na ty, kterým do života zasáhlo vzácné onemocnění.
Zpravodaj, který právě otvíráte, je především o lidech, proto v něm najdete mnoho rozhovorů. Připravili jsme pro vás také článek o historii vzácných onemocnění i o sdružení NSPKU, které bylo u toho, když vznikala ČAVO. Nakonec vám přinášíme výběr z publikací nakladatelství Cesta domů.
Doufáme, že se vám naše nové číslo bude líbit.

Bc. Anna Arellanesová,
předsedkyně ČAVO

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Angelman CZ, www.angelman.cz, angelman@email.cz
Asociace muskulárních dystrofiků, www.amd-mda.cz, info@amd-mda.cz
Atos, www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
AVMinority, www.avminority.cz, info@avminority.cz
DebRa ČR, www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
Diagnóza FH, cillikova@me.com
Diagnóza narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
Klub nemocných cystickou fibrózou, www.cfklub.cz, info@cfklub.cz
Klub pacientů mnohočetný myelom, www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz
Kolpingova rodina Smečno, www.dumrodin.cz, navstivte@dumrodin.cz
LYMFOM HELP, www.lymfomhelp.cz, info@lymfomhelp.cz
Národní sdružení PKU a jiných DMP, www.nspku.cz, radek.puda@seznam.cz
Nefrohema, www.nefrohema.cz, jaroslav.vich@nefrohema.cz
Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE, www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.cz
Občanské sdružení Metoděj, www.metodej.com, info@metodej.com
Občanské sdružení MYGRA-CZ, www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, www.prader-willi.cz, ospws@email.cz
OS rodičů a dětí postižených Gaucherovou chorobou, www.gaucherova-choroba.cz
Parent Project, www.parentproject.cz, parentproject@parentproject.cz
Rett Community, www.rett-cz.com, info@rett-cz.com
Rodina spolu: www.rodinaspolu.estranky.cz, rdnspolu@gmail.com
Sdružení Diagnóza MDS, www.sdruzeni-mds.cz, Jezek.b@volny.cz
Sdružení META, www.sdruzenimeta.cz, info@sdruzenimeta.cz
Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, www.plicnihypertenze.cz, pah@pah.cz
Společnost C-M-T, www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
Společnost Parkinson, www.spolecnost-parkinson.cz, kancelar@spolecnost-parkinson.cz
Společnost pro mukopolysacharidosu, www.mukopoly.cz, spmps@seznam.cz
Willík, www.willik.tym.cz, willik.tym@seznam.cz
Život bez střeva, www.zivotbezstreva.cz, svoboda.ales@ zivotbezstreva.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:
Arnold-Chiari malformace
Agamaglobulinémie
Atrézie jícnu
CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
Ehlersův-Danlosův syndrom
Familiární středomořská horečka
Fraserův syndrom
Hydrosyringomyelie
Klippelův-Trenaunayův syndrom
McCuneův-Albrightův syndrom
Peutzův-Jeghersův syndrom
Primární ciliární dyskineze
Sjögrenův syndrom
Syndrom fragilního chromosomu X
Syndrom terminální delece dlouhého raménka 1. chromosomu
Syringomyelie
Systémový lupus
Relabující polychondritida
Tarlovova cysta
Tetrasomie X-chromosomu

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

TŘI ROZHOVORY – LIDÉ Z ČAVO...

ANNA ARELLANESOVÁ, PŘEDSEDKYNĚ

Kdy jste poprvé uslyšela pojem „vzácná onemocnění“?
Když jsme se dozvěděli diagnózu našeho dítěte, věděla jsem, že se jedná o onemocnění vážné a vzácné. Tehdy jsem ale netušila, že „vzácné onemocnění“ je nějaký pojem, který má jasná vymezení. O tom, že taková kategorie existuje a že má nějaké početní kritérium (pět z deseti tisíc) jsem poprvé uslyšela až na zasedání Evropské společnosti pro cystickou fibrózu v Krakově. Tam také poprvé zazněla myšlenka o potřebě založit zastřešující pacientskou organizaci v České republice.

Co vám pomáhá zvládat váš život, do něhož vstoupilo vzácné onemocnění?
Že v tom nejsme sami. Osud nám ubral na zdraví, ale dal nám přátelství mnoha báječných lidí, kteří bojují se stejným osudem jako my. Existence vzácné nemoci v rodině je velký zásah do každodenního normálního života. Člověk si musí zvyknout na spoustu nových věcí a omezení. Naučí se žít život naplno, ze dne na den. Mám obrovské štěstí, protože jsem se narodila do rodiny, která drží při sobě, a velmi se navzájem podporujeme.

Co vás přivedlo k práci v ČAVO?
V roce 2011 jsem se účastnila jako zástupce Klubu nemocných cystickou fibrózou schůzky několika tehdy existujících pacientských organizací, které bojovaly za zájmy určitých vzácných diagnóz u nás. Tam jsme zjistili, že ačkoliv jsou naše diagnózy úplně rozdílné, trápí nás stejné problémy. Klub CF se nakonec stal jedním ze zakládajících členů ČAVO, která vznikla v březnu 2012.

Co považujete za největší úspěch ČAVO?
Pro mě jsou hlavní úspěchy tři. První je, že za poslední čtyři roky se u nás podařilo vytvořit platformu třiceti organizací pacientů se vzácnými onemocněními a několika desítek individuálních členů s ultravzácnými diagnózami, kteří žádnou organizaci nemají. Aktivně spolu komunikujeme, podporujeme se navzájem a spolupracujeme. Daří se nám získat si respekt a podporu státních institucí, které vidí, že máme sílu a snahu něco v naší problematice posunout dopředu, a berou nás jako partnery. Do třetice se v minulém roce konečně v naší legislativě objevila definice pojmu vzácných onemocnění a léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. Pevně doufáme, že se nám v nejbližší budoucnosti podaří na těchto prvních „cihlách“ dále stavět.

Co by se podle vás mělo změnit v oblasti vzácných onemocnění?
Vždy, když cestuji někam na konferenci, velmi mě to inspiruje k další práci. Jsem moc vděčná za to, že mohu slyšet názory a fakta z jiných zemí. Na nedávném zasedání Eurordisu jsem slyšela výraz „rare but exemplary“, vzácný, ale příkladný. Má v sobě velký kus pravdy. Říká se, že vyspělost a kvalita zdravotní péče země se pozná podle toho, jak se dokáže postarat o své marginální skupiny. To ovšem u nás není zdaleka jednoznačné a my se musíme snažit to změnit.

Jaký projekt, třeba ze zahraničí nebo z jiné oblasti zdravotnictví, je pro vás inspirací a chtěli byste ho uskutečnit v ČR?
Severské země mají velmi dobrý a na dlouhodobých zkušenostech vybudovaný systém péče o lidi se vzácnými onemocněními. Tam bychom měli čerpat inspiraci, abychom se vyvarovali zbytečných chyb. Osobně jsem měla možnost poznat norský systém, který by se dle mého názoru dal alespoň částečně aplikovat i u nás.

Kam chodíte nabírat sílu a jak odpočíváte?
Ráda odpočívám při sportu, v přírodě. Také ráda vařím pro své nejbližší třeba nové exotické pokrmy. Odpočinu si také ve společnosti zajímavých lidí, ať už se s nimi vidím osobně, nebo si jen čtu jejich knihy. Od nich nabírám spoustu síly a pozitivní energie, abych mohla zase jít dál.

KATEŘINA UHLÍKOVÁ, MÍSTOPŘEDSEDKYNĚ

Kdy jste poprvé uslyšela termín „vzácná onemocnění“?
Bylo to v roce 1990, kdy mi byla diagnostikována Gaucherova choroba. Tehdy jsem byla ještě dítě a souvislosti mi došly až daleko později.

Co vám pomáhá zvládat váš život, do něhož vstoupilo vzácné onemocnění?
Především moje rodina, která byla vždy při mně, a také kolegové, dá se říct kamarádi, z pacientských organizací pro vzácná onemocnění.

Co vás přivedlo k práci v ČAVO?
Jako předsedkyně pacientské organizace META jsem se před časem setkala s paní doktorkou Truelovou, která koordinovala na ministerstvu zdravotnictví pracovní skupinu pro vzácná onemocnění. V osobním rozhovoru mi řekla, že je pro ně velice těžké jednat s desítkami různých organizací pacientů se vzácnými onemocněními, že by pro ně bylo jednodušší jednat s jednou zastřešující organizací. Když jsme se potom sešli s dalšími zástupci jiných organizací, rozhodli jsme se takovou střechu založit. META je jednou ze zakládajících organizací ČAVO, a tak je to moje milá povinnost v ČAVO pracovat.

Co považujete za největší úspěch ČAVO?
To, že je, že se nám společně podařilo ČAVO založit. Samozřejmě i to, že je nyní ČAVO pojem a dá se říct, že řada lidí si již pod touto zkratkou vybaví dobře fungující organizaci „bojující“ za práva vzácných.

Co by se podle vás mělo změnit v oblasti vzácných onemocnění?
Jednoznačně je potřeba ustanovit centra pro léčbu vzácných onemocnění. Některé specifické nemoci už centra mají, ale většina je bohužel stále bez nich a potýká se s řadou problémů. Není jasné, kde mají pacienti hledat péči, na koho se obrátit, nebo jestli ti, kteří je budou léčit, budou vůbec vědět, co jejich nemoc znamená.

Jaký projekt, třeba ze zahraničí nebo z jiné oblasti zdravotnictví, je pro vás inspirací a chtěli byste ho uskutečnit v ČR?
V minulém roce jsem měla příležitost zúčastnit se jednoho kurzu v norském FRAMBU zaměřeného na Gaucherovu chorobu. FRAMBU je státní zařízení, kam pacienti se vzácnými onemocněními a jejich rodiny přijíždějí na několikadenní i týdenní pobyty. Absolvují tam řadu přednášek na téma svého onemocnění, mají možnost rehabilitovat, cvičit, popovídat si s psychologem. A nejde přitom jen o pacienty. Ve FRAMBU si odpočinou i jejich rodinní příslušníci, jelikož o pacienta se starají zaměstnanci FRAMBU a rodiče a sourozenci mají čas sami na sebe. To u nás v ČR rodičům těžce postižených dětí chybí.

Kam chodíte nabírat sílu, jak odpočíváte?
Hlavně sportuju. Při běhu umím vypnout a pořádně si vyčistit hlavu. Sílu nabírám také v rodinném kruhu. Třeba když si hraju se svými už desetiletými dvojčaty, dokážu se uvolnit a na nic nemyslet.

RENÉ BŘEČŤAN, MÍSTOPŘEDSEDA

Kdy jste poprvé uslyšel pojem „vzácná onemocnění“?
Že vzácná onemocnění existují, jsem zjistil na internetu před šesti lety, když nám diagnostikovali syna. Musím přiznat, že do té doby jsme o Duchennově svalové dystrofii neměli tušení a ani jsem neznal termín vzácná onemocnění nebo orphan drugs. Ostatně tento pojem a jeho význam jsem začal doopravdy vnímat teprve tak před čtyřmi roky, tedy těsně před vznikem ČAVO.

Co vám pomáhá zvládat váš život, do něhož vstoupilo vzácné onemocnění?
To je těžké říci, protože doma máme někdy pocit, že spousty věci nestíháme. Je to ale primárně z důvodu toho, že se snažím dělit svůj čas mezi rodinu, práci, práci pro pacientskou organizaci a práci právě pro ČAVO. Tedy „dvě věci navíc“ oproti běžným rodinám a přitom potřebujete věnovat čas primárně rodině. Ale na druhou stranu je to právě to, co nám pomáhá to zvládat. Vidím, že má cenu něco dělat navíc, že to má význam nejen pro našeho syna, ale pro celou komunitu lidí se vzácnými onemocněními.

Co vás přivedlo k práci v ČAVO?
Parent Project, naše pacientská organizace, byla jedním z prvních členů vznikající asociace. Scházeli jsme se tehdy nepravidelně s tehdejším vedením a aktivními organizacemi. V průběhu prvního roku mne oslovila Markéta Lhotáková s Aničkou Arellanesovou a začal jsem se více zapojovat do práce ČAVO.

Co považujete za největší úspěch ČAVO?
Za jeden úspěch považuji to, že asociace vůbec vznikla a udržela se první dva roky. Myslím, že bylo těžké se prosadit, aby nás státní a odborné instituce vnímaly a respektovaly. Nyní jsme již ve fázi rozvoje. Mnohé instituce nás už berou jako partnera a vnímají, že hájíme oblast vzácných onemocnění jako celku. Za úspěch považuji pak řadu věcí, které se zdají běžné. Podařilo se etablovat pojem vzácných oneocnění, podařilo se udělat velký kus práce v oblasti včasné diagnostiky a vnímání vzácných nemocí u lékařů prvního kontaktu. Jsem také rád, že pojem vzácných onemocnění dostal své místo v české legislativě. Těch věcí, které posouvají celou oblast vzácných onemocnění dopředu, je víc, a není to jen zásluha ČAVO. Je zde spousta velmi aktivních pacientských organizací, odborníků, kteří nás podporují, i dalších lidí, kteří chtějí pomoci. To vše je velmi důležité a dobře se propojuje.

Co by se podle vás mělo změnit v oblasti vzácných onemocnění?
Jde o to, aby bylo jasné, že lidé mají stejný nárok na péči a léčbu, ať už je jejich onemocnění jakkoli vzácné. U absolutní většiny vzácných onemocnění není k dispozici léčba. Pacientům může pomoci zlepšovat kvalitu života i zvládat obtíže nemoci systematická a kvalitní péče. To, že jednotlivé pacientské organizace, nebo dokonce jednotlivci musejí o každý kousek pozornosti doslova bojovat, mě velmi trápí. Ubírá to všem spousty sil a hlavně času. Schopnost naslouchat, porozumět, rychle rozhodovat a vzít trochu odpovědnosti na sebe – to mi tu stále chybí. Ale musím říci, že osobně vidím, že se situace lepší a že tu jsou lidé, kteří nám pomáhají.

Jaký projekt, třeba ze zahraničí nebo z jiné oblasti zdravotnictví, je pro vás inspirací a chtěli byste ho uskutečnit v ČR?
Moc bych si přál, abychom nemuseli být v situaci, kdy se doprošujeme, žádáme o pozornost. Aby, když máte nějaký handicap nebo potřebu zvýšené péče, tak bylo automatické, že je potřeba vám pomoci. Měl jsem možnost poznat systém v Norsku a jejich zažitý systém pomoci potřebným v komunitách je opravdu inspirující, a to bez ohledu na mediální příklady, o kterých můžeme číst. Také bych si přál, přestože je léčba vzácných onemocnění často velice drahá, aby skončilo zdlouhavé rozhodování o poskytnutí léčby nebo stanovení úhrad.

Kam chodíte nabírat sílu a jak odpočíváte?
Musím říci, že úplně nejraději doma s rodinou na zahradě. Žijeme za Prahou v krásné přírodě a to mne nabíjí nejvíc.

ZA HRANICEMI

JAK SE DÍVAJÍ NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ JINDE V EVROPĚ?

Jsme vzácní, ale nejsme sami. Ani v Čechách, ani za hranicemi. Chtěli jsme zjistit, jak se daří pacientům se vzácným onemocněním a jejich orgnizacím jinde v Evropě. Tak jsme udělali malou anketu. Zástupců partnerských organzací jsme se zeptali na pět otázek a jejich odpovědi vám přinášíme.

Anne Lawlor, Genetic and Rare Disorders Organisation, Irsko

Co považujete za největší problém pro pacienty se vzácnými onemocněními ve vaší zemi?
Největším problémem pro pacienty se vzácnými onemocněními v naší zemi je nízký počet lékařů zabývajících se genetickým poradenstvím. Lidé, kteří toto poradenství poskytují, mají navíc často nedostatečnou praxi. Také genetická gramotnost je poměrně nízká.

Zaznamenali jste v posledních letech nějaké zlepšení v oblasti vzácných onemocnění?
V posledních letech skutečně v Irsku došlo k určitým zlepšením. V roce 2014 byl publikován Irský Národní plán pro vzácná onemocnění pro léta 2014–2018 a byl otevřen Národní úřad pro vzácná onemocnění.

Existuje ve vaší zemi Národní plán pro vzácná onemocnění? Pokud ano, jak postupují vaše orgány?
Máme pracovní skupinu pro vzácná onemocnění a výbor pro dohled nad realizací plánu. Do tohoto procesu jsou zapojeny také úřady a očekáváme zprávu o genetickém poradenství od zdravotnických služeb.

Jak je vaše země zapojena do příprav na Evropské referenční sítě?
Irsko se na přípravách na ERN podílí prostřednictvím Národního úřadu pro vzácná onemocnění.

Jos EVEN, místopředseda ALAN Maladies Rares, Lucembursko

Co považujete za největší problém pro pacienty se vzácnými onemocněními ve vaší zemi?
Nevíme jak dál po určení dignózy.

Zaznamenali jste v posledních letech nějaké zlepšení v oblasti vzácných onemocnění?
Na všech úrovních, od ministerstva, přes učitele až po rodiče se lepší spolupráce se školami, které navštěvují děti se vzácným onemocněním. Lepší se také kontakt s úřady práce, je-li nezaměstnaný pacientem se vzácným onemocněním. Vzácná onemocnění jsou také výslovně uvedena v koaliční smlouvě, kterou vláda podepsala na konci roku 2013. Tato zlepšení jsou do značné míry zapříčiněna zvýšením povědomí o ALAN.

Existuje ve vaší zemi Národní plán pro vzácná onemocnění? Pokud ano, jak postupují vaše orgány?
Bohužel, dosud neexistuje.

Jak je vaše země zapojena do příprav na Evropské referenční sítě?
Naše ministerstvo zdravotnictví se účastní zasedání přípravného výboru členských států.
Účastnili jsme se také setkání, která organizoval Eurordis, a také schůzky v Bruselu 21. ledna, kterou pro Evropskou komisi organizoval PWC.

Jaké akce připravujete na Den vzácných onemocnění 2016?
Na sobotu 27. 2. připravujeme soutěžní večer se členy a přáteli ALAN. V pondělí 29. 2. také vyjde naše společná tisková zpráva s ministerstvem zdravotnictví.

Tihana Kreso, Hrvatski savez za rijetke bolesti, Chorvatsko

Co považujete za největší problém pro pacienty se vzácnými onemocněními ve vaší zemi?
Největším problémem je stále nedostatečná znalost vzácných onemocnění na všech úrovních. Je to velký problém pro pacienty, kteří se snaží získat svá práva v rámci sociálního a zdravotního systému.

Zaznamenali jste v posledních letech nějaké zlepšení v oblasti vzácných onemocnění?
V posledních několika letech došlo k určitým zlepšením. Především máme národní plán. Také se snažíme prostřednictvím spolupráce se všemi důležitými zúčastněnými stranami o zlepšení právních předpisů, sociálních služeb a dalších věcí.

Existuje ve vaší zemi Národní plán pro vzácná onemocnění? Pokud ano, jak postupují vaše orgány?
V loňském roce byl schválen národní plán a byly provedeny i určité kroky k jeho implementaci, ale čeká nás ještě hodně práce.

Jak je vaše země zapojena do příprav na Evropské referenční sítě?
V Chorvatsku existuje několik referenčních center, ale systém stále ještě není natolik organizován, aby fungovala tak, jak mají.

Jaké akce připravujete na Den vzácných onemocnění 2016?
Ve dnech 12. a 13. února jsme uspořádali 4. chorvatské sympozium o vzácných onemocněních a Národní konferenci o vzácných onemocněních s mezinárodní účastí. Na Den vzácných onemocnění se pokusíme o překonání Guinnessova rekordu v kategorii největší online fotoalbum objímajících se lidí. Jedná se o velkou akci a vyzýváme všechny, aby se k nám připojili.

Stelios Elia, Cyprus Alliance for Rare Disorders, Kypr

Co považujete za největší problém pro pacienty se vzácnými onemocněními ve vaší zemi?
V současnosti je největší výzvou pro pacienty se vzácnými

onemocněními jejich zařazení do připravovaných zdravotnických reforem. Obáváme se toho, jak reformy ovlivní přístup pacientů k lékům, jejich práva, jež jsou uvedena v Evropské chartě práv pacientů, i jejich nárok na sociální dávky atd.

Zaznamenali jste v posledních letech nějaké zlepšení v oblasti vzácných onemocnění?
Na Kypru se v posledních letech výrazně zvýšila aktivita v oblasti vzácných onemocnění. Nejdůležitějším krokem asi bylo vytvoření kyperské Aliance pro vzácná onemocnění (C.A.R.D.). Ministerstvo zdravotnictví také v roce 2011 vytvořilo řídící výbor s cílem vytvořit národní strategii pro vzácná onemocnění. V návaznosti na podněty zúčastněných stran a veřejnou diskusi přijala Rada ministrů tento dokument v listopadu 2012. Následně byl zřízen patnáctičlenný Národní výbor pro vzácná onemocnění, který je složený z lékařů a dalších pracovníků ve zdravotnictví, zástupců odboru pro sociální integraci Ministerstva práce a sociálního pojištění a zástupců pacientských organizací.

Existuje ve vaší zemi Národní plán pro vzácná onemocnění? Pokud ano, jak postupují vaše orgány?
Národní strategie pro vzácná onemocnění byla navržena řídícím výborem v roce 2011 a byla přijata Radou ministrů v listopadu 2012: obsahuje konkrétní řešení vedoucí ke zlepšení situace a popisuje jasným způsobem stávající infrastrukturu a poskytované služby.

Jak je vaše země zapojena do příprav na Evropské referenční sítě?
Z iniciativy Ministerstva zdravotnictví byla stanovena národní kritéria, vycházející z kritérií EUCERD, pro vytvoření národních referenčních center. Tento proces právě probíhá a C.A.R.D. se spolu s dalšími subjekty snaží aktivně napomáhat zapojení pacientů do procesu vytváření kritérií. Očekáváme, že brzy budou moci jednotlivá centra požádat o oficiální povolení. Poté se budou moci účastnit činnosti v evropských referenčních sítích.

Jaké akce připravujete na Den vzácných onemocnění 2016?
Plánujeme několik akcí převážně na 28. února na náměstí Fanaromeni v Nicosii. Budeme promítat videa o vzácných onemocněních, organizovat zábavné programy a akce pro děti (třeba malování na obličej), živé vstupy do rozhlasového vysílání, malování poutačů. Dále připravujeme sportovní aktivity ve městě Larnaka (dne 20. února) a další. Na 29. února 2016 připravujeme tiskovou konferenci.

Farhana Ali, Manažer Public Affairs, Genetic Alliance, Velká Británie

Co považujete za největší problém pro pacienty se vzácnými onemocněními ve vaší zemi?
Velká Británie se stále potýká s problémy, jako jsou opožděná diagnóza, nesprávná diagnóza, špatně koordinovaná péče a obtížný přístup k příslušným informacím a léčbě. Nedávný průzkum provedený Rare Disease UK ukázal, že z pohledu pacientů se vzácnými onemocněními došlo v posledních pěti letech ve Velké Británii pouze k malým posunům.

Zaznamenali jste v posledních letech nějaké zlepšení v oblasti vzácných onemocnění?
Ano. Vznikl projekt Genomics England na podporu včasné diagnostiky a zlepšování péče, vznikla centra genomického lékařství a Klinická centra genetického poradenství. Byl zřízen Národní registr vrozených poruch a vzácných onemocnění při Public Health England. To jsou dobrá znamení do budoucna. Národní zdravotnický institut a skupina pro translační výzkum vzácných onemocnění (NIHR RDS TRC) přinášejí slibné výsledky, které by měly vést k lepšímu porozumění podstatě onemocnění a vytvoření nových léčebných postupů.

Existuje ve vaší zemi Národní plán pro vzácná onemocnění? Pokud ano, jak postupují vaše orgány?
Ano. V listopadu 2013 byla zveřejněna celobritská strategie. Velká Británie se ovšem skládá ze čtyř zemí, z nichž každá zodpovídá za většinu zdravotních otázek svých obyvatel, takže implementace strategie není jednotná. K dnešnímu dni Skotsko, Wales a Severní Irsko zveřejnily své připomínky ke Společné strategii pro vzácná onemocnění nastiňující způsob plnění 51 závazků uvedených ve strategii.

Jak je vaše země zapojena do příprav na Evropské referenční sítě?
Spojené království vytvoření referenčních sítí podporuje. Žádosti poskytovatelů zdravotní péče ve Velké Británii musejí být potvrzeny Poradní skupinou pro vzácná onemocnění NHS (národní zdravotní služby), která zajistí dohled na úrovni Spojeného království.

Jaké akce připravujete na Den vzácných onemocnění 2016?
Letos nás čeká množství akcí u příležitosti Dne vzácných onemocnnění včetně přijetí ve čtyřech národních parlamentech, tradičně za účasti národních ministrů zdravotnictví.

Elisabeth Wallenius, předsedkyně, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Švédsko

Co považujete za největší problém pro pacienty se vzácnými onemocněními ve vaší zemi?
Usilujeme o rozvoj odborných center pro vzácná onemocnění (Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD). Odborná centra jsou jedinou možností, jak dosáhnout cílené a dobře organizované specializované péče pro tuto skupinu pacientů. V pěti ze šesti zdravotnických regionů ve Švédsku taková centra existují. Nicméně je také důležité mít řízení na národní úrovni, aby bylo možné koordinovat práci všech center. Vytvoření národního řídícího orgánu je nyní naším hlavním úkolem.

Zaznamenali jste v posledních letech nějaké zlepšení v oblasti vzácných onemocnění?
To, že ve Švédsku vznikla výše zmíněná regionální odborná centra pro vzácná onemocnění, je krok správným směrem. Nicméně, všechna CSD ještě nejsou trvalá a zaměření jejich práce se odvíjí od zájmu a znalosti odborníků o konkrétních vzácných onemocněních.
Na začátku roku 2012 vznikla švédská Národní agentura pro vzácná onemocnění (Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser – NFSD). Mezi aktivity NFSD patří například podpora koherence a koordinace zdrojů zdravotní péče pro lidi se vzácnými onemocněními, nemůže však řídit činnost ostatních institucí. Vzácným onemocněním jako celku se v dnešní době věnuje velká pozornost v různých souvislostech, např. mezi předními politiky.

Existuje ve vaší zemi Národní plán pro vzácná onemocnění? Pokud ano, jak postupují vaše orgány?
Návrh národní strategie v oblasti vzácných onemocnění byl publikován v roce 2012. Poté byl předán k dokončení ministerstvu zdravotnictví a sociálních věcí. Nicméně jsme byli velmi zklamáni, když jsme v tomto návrhu zaznamenali nedostatek konstruktivních plánů. Samozřejmě jsme tento nedostatek kritizovali, ale bez výsledku a dokument dosud nebyl přijat.

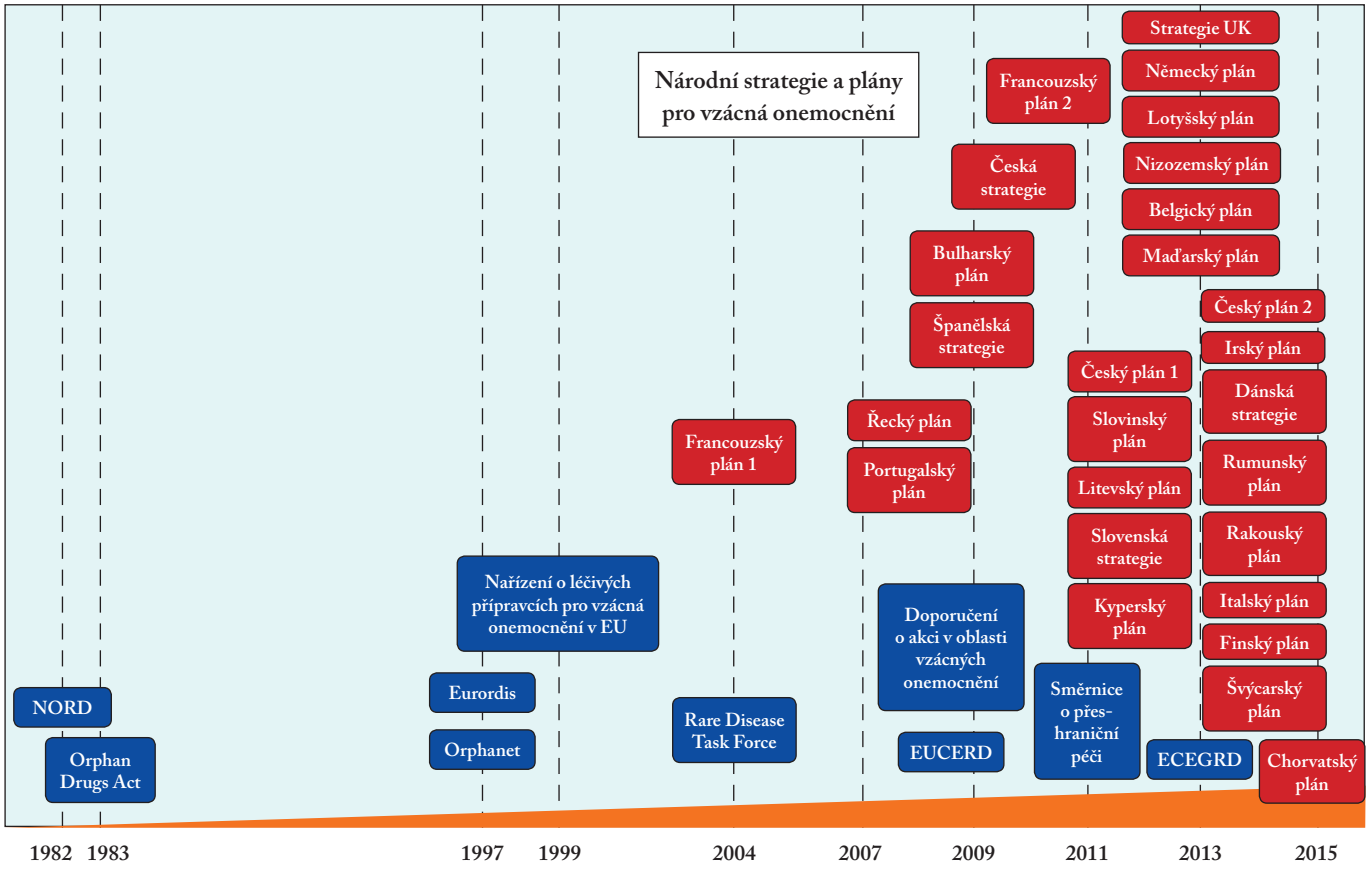
Jak je vaše země zapojena do příprav na Evropské referenční sítě?
Prostřednictvím pracovníka z ministerstva zdravotnictví a sociálních věcí (Socialdepartementet) působícího v expertní skupině Komise EU pro vzácná onemocnění.

Jaké akce připravujete na Den vzácných onemocnění 2016?
U příležitosti Dne vzácných onemocnění uspořádáme dvě akce: filmový festival o vzácných onemocněních a odborný seminář.

Z HISTORIE VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Pojetí vzácných onemocnění jako jasně vymezené kategorie v oblasti medicíny je poměrně mladé. Myšlenka, že taková onemocnění mají něco společného a má smysl se jimi zabývat jako celkem, se ovšem dá vystopovat do hluboké minulosti.
První kniha zabývající se vzácnými nemocemi byla napsána latinsky a nese název Medicinalium observationum exampla Rara. Napsal ji v roce 1581 vlámský lékař Rembert Dodoens. Do současnosti se zachovaly pouhé dvě kopie této knihy na univerzitě v Lovani. Ve své knize autor uvádí rozsáhlý seznam přibližně 200 vzácných nemocí. V 16. století za ně byla považována např. výduť tepny, kámen v močovém měchýři, žlučové kameny, zvracení krve, ale i třeba dvojčata. Tedy stavy, které z dnešního pohledu nemají s pojetím vzácných onemocnění nic společného.
Pokud bychom naopak v historii hledali první zmínky o chorobách, které dnes za vzácné považujeme, došli bychom do roku 1902, kdy doktor Archibald Garrod na základě studia proteinů pacientů popsal velmi vzácné genetické onemocnění způsobené narušením metabolismu aminokyselin, které se nazývá alkaptonurie.
Do konce 60. let 20. století se ovšem samostatná kategorie vzácných onemocnění v oblasti medicíny vůbec nevyskytovala. Jednotlivé nemoci byly zmiňovány a popisovány jako raritní případy v daných lékařských oborech. Termín vzácná onemocnění, jak ho známe a používáme dnes, se začal objevovat až v polovině 70. let 20. století v USA.
V šedesátých letech v USA totiž došlo k zásadní změně ve zdravotnictví: výrazně se zpřísnily požadavky na léky. Po přijetí Kefauverova-Harrisova dodatku museli farmaceutičtí výrobci nově prokazovat pomocí studií účinnost a bezpečnost svých léků. Tím se sice zabránilo mnoha problémům, ale řada přípravků, které se do té doby používaly pro léčbu (zdaleka nejen vzácných) onemocnění, z kategorie léčiv po zpřísnění podmínek vypadla – chybělo jim požadované testování a registrace. Touto situací se zabývá i článek George Provosta: „Homelles or orphan drugs“ z roku 1968. V něm autor poprvé použil i termín „orphan drug“, který dnes známe jako synonymum pro léky na vzácná onemocnění, tehdy však v docela jiném významu: šlo o přípravky, které nebyly podle nové legislativy přezkoumány, ale přesto se používaly.
Nově zavedená regulace však také znamenala zvýšení výdajů výrobců léčiv na prokazování účinnosti a bezpečnosti nových přípravků – provádět takové studie se výrobcům ekonomicky vyplácelo jen od určitého objemu prodaných léků. Pro pacienty se vzácnými chorobami tato situace znamenala zhoršení v přístupu k novým lékům. Začali se sdružovat napříč jednotlivými diagnózami a postupně zjišťovali, že přes různorodost svých onemocnění se jejich problémy v mnohém podobají, a že tedy bude lépe usilovat o jejich řešení společně. V roce 1982 se konala konference, která vedla ke vzniku Národní organizace pro vzácná onemocnění (NORD) v USA. Sdružení mělo za cíl pomáhat lidem se vzácnými chorobami a také prosazovat jejich zájmy. V návaznosti na aktivity pacientů začal vznikat nový zákon, který měl za cíl motivovat výrobce k vývoji nových léků (Orphan drugs Act). Tento zákon byl projednáván v roce 1982 a začal platit po podpisu prezidenta Ronalda Reagana v roce 1983. Podle něj má na status léku pro vzácná onemocnění nárok přípravek, který je určen pro méně než 200 tisíc obyvatel v USA, nebo je určen pro více než 200 tisíc obyvatel, ale je nepravděpodobné, že bude ziskový. S odstupem času se ukázalo, že druhé kritérium se téměř nepoužívá, přestože to byl původní záměr celého zákona. Přijetí Orphan drugs Act vedlo rychlému a strmému nárůstu počtu přihlášek k získání statutu orphan drugs. Důvodem jsou poměrně velkorysé výhody, které přiznání tohoto statutu v USA nabízí:
- daňové úlevy až do výše 50 % nákladů na klinický vývoj,
- přístup ke grantům,
- pomoc s administrací žádosti o registraci a zrychlení lhůt,
- odpuštění poplatků za podání žádosti o registraci,
- sedmiletá exkluzivita na trhu, která nesouvisí s patentovou ochranou a počítá se až od uvedení na trh.

Díky tomuto zákonu se poprvé v legislativním dokumentu také objevil termín „vzácné nemoci“. Při vytváření zákona se také rozhodovalo mezi termíny „genetické nemoci“ a „sirotčí nemoci“. Aktivity amerických pacientských organizací i samotný Orphan drugs Act inspirovaly změny i v jiných zemích. Ve Švédsku bylo v roce 1990 založeno první odborné centrum zaměřené výhradně na vzácné choroby. V Japonsku byla přijata legislativa obdobná té americké v roce 1993. V Evropě měli vedoucí a průkopnickou úlohu v oblasti vzácných onemocnění Francouzi. Právě ve Francii vznikla po vzoru americké NORD v roce 1997 asociace EURORDIS. Organizace měla původně čtyři členy, byly to: francouzská asociace muskulární dystrofie, francouzská asociace cystické fibrózy, národní liga proti rakovině a anti-HIV asociace. Jejich prvním cílem bylo získat i ve Francii, potažmo v rámci Evropské unie, obdobnou podporu pro vznik a vývoj léků pro vzácná onemocnění, jako měly USA. To se podařilo v roce 1999, kdy bylo přijato Nařízení Evropského



parlamentu a Rady o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění, kde se také poprvé objevila definice vzácných onemocnění na našem kontinentu. Choroba se podle tohoto předpisu považuje za vzácnou, pokud postihuje méně než 5 lidí z 10 000 v Evropské unii. Tento zákon představoval počátek rozvoje politiky zaměřené na zlepšení péče pacientů se vzácnými chorobami.

Dalším významným krokem se stalo založení Orphanetu – databáze, která poskytuje ucelené odborné informace o jednotlivých diagnózách, zprostředkovává informace o klinických studiích, pacientských organizacích i zdravotnických zařízeních odpovídajících specializací. Orphanet byl založen v roce 1997 ve spolupráci francouzského ministerstva zdravotnictví a francouzského národního ústavu pro zdraví a lékařský výzkum.

V roce 2009 přijala Rada Evropské unie Doporučení o akci v oblasti vzácných onemocnění, které všem členským státům doporučuje formulovat opatření, jež v rámci jejich zdravotních systémů povedou ke zlepšování postavení pacientů se vzácnými onemocněními. V návaznosti na toto doporučení přijaly mnohé evropské státy národní strategie a národní plány pro vzácná onemocnění. V současné době přijalo takové dokumenty 20 členských států.

Dalším významným milníkem v této oblasti bylo založení Evropského výboru expertů pro vzácná onemocnění (EUCERD) v roce 2009. Jedná se o fórum s mnoha zainteresovanými stranami. Jsou zde zástupci pacientských organizací, farmaceutických firem, členských států a Evropské unie. Na konci roku 2013 bylo toto fórum nahrazeno Skupinou expertů Evropské komise pro vzácná onemocnění (ECEGRD), která kontinuálně pokračuje v činnosti.

V současnosti je nejaktuálnějším tématem v oblasti vzácných onemocnění přeshraniční péče především v souvislosti s vytvářením Evropských referenčních sítí. Vznik referenčních sítí byl umožněn přijetím směrnice 2011/24 – EU o uplatňování práv pacientů při přeshraniční zdravotní péči, která výslovně zmiňuje problematiku vzácných onemocnění a formuluje priority v této oblasti.

Mgr. Markéta Stránská

Literatura

RODWELL, Charlotte a Ségolène AYMÉ. Rare disease policies to improve care for patients in Europe. Biochimica et Biophysica Acta (BBA) – Molecular Basis of Disease [online]. 2015, 1852(10), 2329-2335 [cit. 2016-02-17]. DOI: 10.1016/j.bbadis.2015.02.008. ISSN 09254439. Dostupné z: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0925443915000599

DOOMS, Marc M. Rare diseases and orphan drugs: 500 years ago.Orphanet Journal of Rare Diseases [online]. 2015, 10(1), – [cit. 2016-02-17]. DOI: 10.1186/s13023-015-0353-3. ISSN 1750-1172. Dostupné z: http://www.ojrd.com/content/10/1/161

HUYARD, Caroline. How did uncommon disorders become 'rare diseases'? History of a boundary object. Sociology of Health & Illness[online]. 2009, 31(4), 463–477 [cit. 2016-02-17]. DOI: 10.1111/j.1467-9566.2008.01143.x. ISSN 01419889. Dostupné z: http://doi.wiley.com/10.1111/j.1467-9566.2008.01143.x

HORÁK, Petr. Léčivé přípravky pro vzácná onemocnění. SOLUTIO: informační server pro lékárny [online]. 2012, 2012 [cit. 2016-02-17]. Dostupné z: http://www.medon-solutio.cz/online2012/index.php?linkID=txt16

PŘEDSTAVUJEME

NÁRODNÍ SDRUŽENÍ PKU A JINÝCH DMP

NEJDŘÍVE STUDUJEME A POČÍTÁME, PAK TEPRVE JÍME

Národní sdružení PKU a jiných DMP je neziskový spolek, který vznikl v roce 2006 jako pokračovatel Klubu PKU při Sdružení postižených civilizačními chorobami. Cílem spolku je pomáhat pacientům s fenylketonurií a jinými dědičnými metabolickými poruchami a jejich rodinám, a to ve všech oblastech jejich života. Aktuálně má spolek přes 230 členů, z nichž naprostou většinu tvoří rodiče, příbuzní nebo lidé, kteří mají jednu z těchto nemocí.

Pro své členy pořádáme víkendové pobyty nebo Mikulášská setkání, kde si mohou vyměňovat zkušenosti s dodržováním léčebných postupů a diety. Vydáváme také časopis Metabolík a jiné informační materiály (Můj průvodce fenylketonurií, Sborník receptů nízkobílkovinných jídel). Necháváme analyzovat potraviny na přítomnost fenylalaninu, metioninu a jiných aminokyselin, abychom pomáhali zvýšit kvalitu života pacientů s fenylketonurií a jinými DMP. Spolupracujeme s metabolickými centry a usilujeme o průběžné vzdělávání se zaměřením na prohlubování dietních návyků a informací o nových preparátech a léčebných postupech. Snažíme se také zvyšovat povědomí odborné a laické veřejnosti o problematice fenylketonurie a jiných DMP. Svým členům poskytujeme e-mailové a telefonické konzultace v oblasti diety, receptur a v sociální oblasti. Také se snažíme formulovat své potřeby a hájit své zájmy ve zdravotnictví a sociální oblasti.

A co nás nejvíce tíží a pálí? Nejvíce nás tíží to, že dědičné metabolické poruchy jsou asi jediná kategorie vážných nemocí v ČR, u kterých stát nijak nepřispívá na jednu z hlavních součástí jejich základní léčby, kterou představuje nízkobílkovinná dieta. Náklady na tuto finančně náročnou a ničím nenahraditelnou dietu nesou v plném rozsahu na bedrech pacienti a jejich rodiny zcela sami.

Je to stav, který bychom velice rádi změnili. Naše dosavadní zkušenosti nám však ukazují, že tato změna bude velmi komplikovaná, ne-li přímo nemožná. A totéž platí i o ocenění práce a času rodičů, kteří o děti s těmito nemocemi pečují. Jakákoli forma státní podpory (např. příspěvek na péči) je pro některé z nich naprosto nedosažitelná.

Už několik let se snažíme na všech úrovních, aby pacienti s těmito nemocemi mohli mít stejné možnosti a život jako jejich vrstevníci, ale zdá se nám, že tento problém bohužel nikoho nezajímá. Ale jak se říká, naděje umírá poslední a třeba bude líp!

Ing. Radek Puda, předseda Národního sdružení PKU a jiných DMP, z. s.

Více se o nás a našich nemocech, aktivitách a plánech můžete dozvědět na našich internetových stránkách www.nspku.cz.

CO JE TO FENYLKETONURIE A JINÉ DĚDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY?

Fenylketonurie (PKU) je nejčastějším onemocněním z kategorie dědičných metabolických poruch (DMP). Podstatou fenylketonurie je absence enzymu fenylalaninhydroxyláza, který štěpí aminokyselinu fenylalanin. Fenylalanin je aminokyselina, která je obsažena v molekulách bílkovin rostlinných i živočišných organismů, tedy opravdu doslova ve všem. Celkový počet diagnostikovaných pacientů s PKU v ČR je cca 770, z nichž 550 je léčených, a ročně je v ČR diagnostikováno okolo 10 nových případů. Převedeno do laické mluvy: princip PKU spočívá v tom, že se v játrech netvoří nebo se tvoří pouze v minimálním množství výše uvedený enzym. Proto nedochází ke štěpení fenylalaninu, který pacient přijímá v běžné stravě, a ten se nezpracován hromadí v krvi. Pokud není tato porucha zjištěna včas, způsobí nahromaděný fenylalanin poměrně rychle poruchy centrální nervové soustavy a následně mentální postižení a demenci. Naštěstí PKU se od roku 1975 diagnostikuje pomocí novorozeneckého screeningu, takže k těmto závažným poruchám hned po porodu nedochází.
Kromě fenylketonurie existují i další dědičné metabolické poruchy, u kterých dochází k poruše ve zpracovávání jiné aminokyseliny, než je fenylalanin. Tyto poruchy mají podobný způsob léčby jako fenylketonurie, ale mají závažnější komplikace v případě nedodržování léčby a diety. Též jsou nepoměrně vzácnější a celkový počet pacientů s nimi se v ČR pohybuje kolem 70 osob, přičemž mezi nejčastější z těchto poruch patří homocystinurie, tyrosinémie a různé typy organických acidurií a poruch močovinového cyklu.
Jediným způsobem účinné léčby těchto onemocnění je celoživotní velmi přísná dieta s razantním omezením příjmu bílkovin a jednotlivých aminokyselin, které tělo pacienta z důvodů poruchy neumí správně zpracovat. Z důvodu této diety mohou v reálném životě děti i dospělí pacienti s těmito nemocemi jíst neomezeně pouze olej, cukr, vodu, ocet a sůl. Vše ostatní obsahuje bílkoviny, a proto se musí přesně vážit a počítat, přičemž většinu běžných potravin a jídel ve svém životě tito pacienti nikdy neochutnají. Dieta se skládá z přesně stanovené tvrdé a naprosto nekompromisní na gramy vážené nízkobílkovinné potravy snědené v přísných intervalech, z pití aminokyselinových preparátů většinou nepříliš valné chuti, které doplňují chybějící bílkoviny, z pravidelných odběrů suchých krevních kapek a z nastavování hladin lékařem nebo nutriční terapeutkou.

KNIHY Z NAKLADATELSTVÍ CESTA DOMŮ

Cesta domů se stará o lidi na konci života tak, aby mohli tento čas prožít doma. Často ve své práci narážela a naráží na to, že jsme nepřipraveni: nepřipraveni na péči o své nejbližší, nepřipraveni na vše, co nemoc s sebou nese nejen tomu, kdo je nemocný, nepřipraveni na fakt, že jsme konečné bytosti. Věnuje se proto i osvětě – jak mezi odborníky, tak směrem ke každému z nás a také k dětem. V roce 2015 vydala populární publikaci Angela Volandese Umění rozhovoru o konci života, knihu, kterou by měl číst snad každý. A snaží se oslovovat i děti, protože i s nimi jde udělat mnoho práce pro to, abychom umírali lépe, aby život až do konce mohl být životem. Děti neznají tabu, jak je známe my, ptají se. Cesta domů tedy zkouší klást otázky s nimi a hledat dobré odpovědi ve svých knížkách.

Angelo E. Volandes
Umění rozhovoru o konci života
Umíráme úplně jinak, než si většina z nás přeje. Autor, lékař, ukazuje na příkladech sedmi velmi různých pacientů, jejichž život končí, že k dobrému konci nepotřebujeme většinou vyspělé lékařské technologie, ale něco, co nám je velmi vlastní – rozhovor. Rozhovor s lékařem, s blízkými, se sebou samým. A ten většinou schází. Asi i proto tato kniha, nedávno vydaná v USA, obsadila přední příčku v prodejnosti paliativních titulů a má mnoho co říci i našim čtenářům: pacientům, jejich rodinám a jejich lékařům. Sebereflexe autora jako lékaře i reflexe postojů lékařů obecně je jedna z velmi silných stránek knihy. Autor nejen poutavě vypráví příběhy, ale nabízí i řešení, vzdělání a inspiraci. Ve druhé části publikace je odborně fundovaný materiál ke studiu a přehled důležitých knih a projektů na dané téma. Překlad Lenka Kapsová, odborný konzultantPhDr. Martin Loučka, Ph.D.

Martina Špinková
Divný brach strach
Ilustrovaná kniha pro děti o různých tvářích strachu a zacházení s ním. O strachu se nám většinou těžko mluví a děti na tom leckdy nejsou jinak. A pak se nám některé věci v životě také těžko konají. Kniha Divný brach strach je určená malým dětem a těm, kdo si s nimi čtou a povídají. Kniha je koncipována jako několik etud, na začátku nabízí různé pohledy na to, jak a kde strach potkáváme, pak se do jednoho příběhu podívá a na konci se snaží zůstat otevřená našim vlastním příběhům – i po svém zavření.

Laurie Krasny Brown a Marc Brown
Když dinosaurům někdo umře
Malá knížka o velkých starostech pro malé i velké
Dinosaurům někdo umřel… Vám ne? Ale ano. Naše rodiny vypadají velmi podobně. Nikdo nejsme na světě napořád a každý se několikrát v životě setkáme s tím, že nám zemře někdo milý a hodně blízký. Ztratí se nám člověk, jehož život byl s naším hodně propleten, a teď nám moc chybí a neumíme to pochopit. Děti jsou na tom úplně stejně: také ony se musejí vyrovnávat s naší konečností. Mají spousty otázek, plno starostí, krásných nápadů, umějí si opatrovat vzpomínku. Potřebují, abychom jim na otázky odpověděli, starosti nesli s nimi, nápady jim pomohli uskutečnit a vzpomínky uchovat. Potřebují si o tom všem povídat a my velcí to často neumíme. Bojíme se, jsme příliš smutní nebo prostě nevíme odkud začít.

Marka Míková, Adriana Skálová, Martina Špinková
Zebry v nemocnici
Knížka ke čtení, vyrábění a hraní nejen pro nemocné děti
Knížka z edice Bludiště nás zavede za dětmi a zebrami do nemocnice. Děti v nemocnici? Zebry v nemocnici? Obojí je možné v trochu kouzelných pohádkách spisovatelky a herečky Marky Míkové, která mimo jiné hraje v nemocnicích dětem divadlo. Knihy z této řady jsou nevšední: děti z nich vlastnoručně vytvoří zajímavější knížky, než které původně dostaly. Za pomoci nůžek a lepidla jim vznikne v knížce pokoj a vlak, s nimiž si lze hrát a různě je dotvářet. Souběžně se děti hravou formou učí, že když je člověk nemocný, nemusí to být jen smutné a špatné. Dovědí se také něco o nemocnici, což jim může někdy případný pobyt v ní usnadnit. Design Adriany Skálové výtvarně zpracovala Martina Špinková.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 2016

29. ÚNOR

PŘIPOJTE SE K NÁM
CHCEME BÝT SLYŠET

RAREDISEASEDAY.ORG

WWW.VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS
Rare Diseases Europe

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.
Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov
Telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY