

REČ ZA ŽIVOT



**REGIONALNA
KONFERENCIJA
O RETKIM
BOLESTIMA
2022**

Klinička ispitivanja terapija za retke bolesti:

Put terapije od ispitivanja do pacijenta

25.10.2022. , Novi Sad

Konferencija je akreditovana od strane Zdravstvenog saveta Srbije za lekare, farmaceute, medicinske sestre, biohemičare, zdravstvene tehničare

PROJEKAT POKRENUT
OD STRANE UDRUŽENJA


Život
Udruga građana za borbu
protiv retkih bolesti kod dece

MASTER CENTAR NOVOSADSKOG SAJMA,
HAJDUK VELJKOVA BROJ 11, HIBRIDNA KONFERENCIJA



Baza retkih bolesti



UVODNA REČ

Predstavljamo Vam specijalno izdanje časopisa **Reč za život**. Ovaj broj časopisa je objavljen i online i u štampanom izdanju u okviru **III Regionalne konferencije za retke bolesti sa temom Klinička ispitivanja terapija za retke bolesti: Put terapije od ispitivanja do pacijenta**.

Poznat je podatak da je potrebno 10-15 godina da neka terapija za retke bolesti dospe na tržište, a 30% obolelih ne doživi svoj 5-ti rođendan.

U velikom broju slučajeva kliničko ispitivanje je jedini način da se pomogne pacijentima. Da li se zna dovoljno o kliničkim ispitivanjima? Da li se zna dovoljno o procedurama odobrenja kliničkih studija? Da li je pristup kliničkim studijama jednak u svim zemljama i za sve pacijente? To su samo neka od pitanja o kojima ćemo diskutovati u okviru konferencije.

U celom regionu se zajednica obolelih od retkih bolesti snažno aktivirala i primetan je veći broj konferencija, simpozijuma, stručnih sastanaka i drugih događaja posvećenih retkim bolestima. Izveštaje sa nekih od tih događaja možete pročitati u ovom izdanju časopisa. Takođe je primetna i jača podrška državnih institucija i bolja međusobna saradnja što je rezultovalo uvođenjem novih terapija, proširenjem liste bolesti za skrining novorođenčadi kao i unapređenju položaja obolelih u pojedinim aspektima. Naravno da to nije dovoljno za sve i da se te promene ne događaju dovoljno brzo za obolele, ali to nam daje snagu za dalju borbu. Međusobna saradnja i regionalno umrežavanje je veoma važno pogotovo kod retkih bolesti. Jedan od dokaza je i ova **III Regionalna konferencija o retkim bolestima**.



BOJANA

MIROSLAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

Bojana Miroslavljević

Predsednik Udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece - "Život" i Koordinator Baze retkih bolesti za Balkan

SADRŽAJ

- 02 REČ UREDNIKA**
Uvodna reč
- 04 REČ UDRUŽENJA**
Hrabriše u javnom zagovaranju za unapređenje mehanizma zdravstvene zaštite dece sa retkim neurotransmiterskim bolestima u vrtićima
- 06 REČ DRŽAVE**
Održani treninzi na temu „Regulatorno-pravni okvir za retke bolesti“
- 07 REČ PACIJENTA**
Život sa hereditarnim angioedemom
Javorkina priča
- 10 REČ STRUKE**
Neonatalni skrining
znači život
- 11 DOGODILO SE**
NOVO OTKRILIĆE U ALS: otkriveno je da lek TKS-168 smanjuje upalu, produžava preživljavanje kod miševa
- 12 DA LI STE ZNALI**
ŠTA JE UROĐENI HIPERINSULINIZAM?
- 14 DOGODIĆE SE**
II Balkanski skup stručnjaka i pacijenata o Alportovom sindromu
- 18 DOGODILO SE**
Aikardijev sindrom

NAJAVA DOGAĐAJA

Baza retkih bolesti

**Klinička ispitivanja terapija za retke bolesti:
Put terapije od ispitivanja do pacijenta**
25.10.2022., Novi Sad

Konferencija ima za cilj upoznavanje sa kliničkim ispitivanjima terapija za retke bolesti, kroz tematska izlaganja i panele:

- Retke bolesti i klinička ispitivanja lekova za retke bolesti, perspektiva EU regulatornih tela i EURORDIS
- Klinička ispitivanja lekova za retke bolesti i dobra klinička praksa, uloga agencija za lekove - primeri iz regiona
- Panel diskusija: Klinička ispitivanja u regionu: „Uslovi, mogućnosti i izazovi“
- Panel diskusija: Klinička ispitivanja – koliko su jasna i dostupna pacijentima sa retkim bolestima

Zvanični jezik konferencije će biti srpski, sa omogućenim prevodom na engleski za učesnike koji imaju potrebu za prevodom.

MASTER CENTAR NOVOSADSKOG SAJMA, HAJDUK VELJKOVA BROJ 11, HIBRIDNA KONFERENCIJA

Konferencija je akreditovana od strane Zdravstvenog saveta Srbije za lekare, farmaceute, medicinske sestre, biohemičare, zdravstvene tehničare

PROJEKAT POKRENUT OD STRANE UDRUŽENJA



HRABRIŠE U JAVNOM ZAGOVARANJU ZA UNAPREĐENJE MEHANIZMA ZDRAVSTVENE ZAŠTITE DECE SA RETKIM NEUROTRANSMITERSKIM BOLESTIMA U VRTIĆIMA

Pravni tim Udruženja "Hrabriša" analizirao je opšte pravne propise koji regulišu procedure upisa u objekte predškolskih ustanova sa ciljem da se ovaj proces normalizuje i da deca sa retkim neurotransmiterskim i neurometaboličkim bolestima dobiju priliku za upis i boravak u vrtićima, uz adekvatnu preventivno - zdravstvenu zaštitu. Anketni izveštaj i analizu propisa javnih politika u oblasti preventivno - zdravstvene zaštite dece u predškolskim ustanovama u Novom Sadu, možete pročitati [ovde](#)

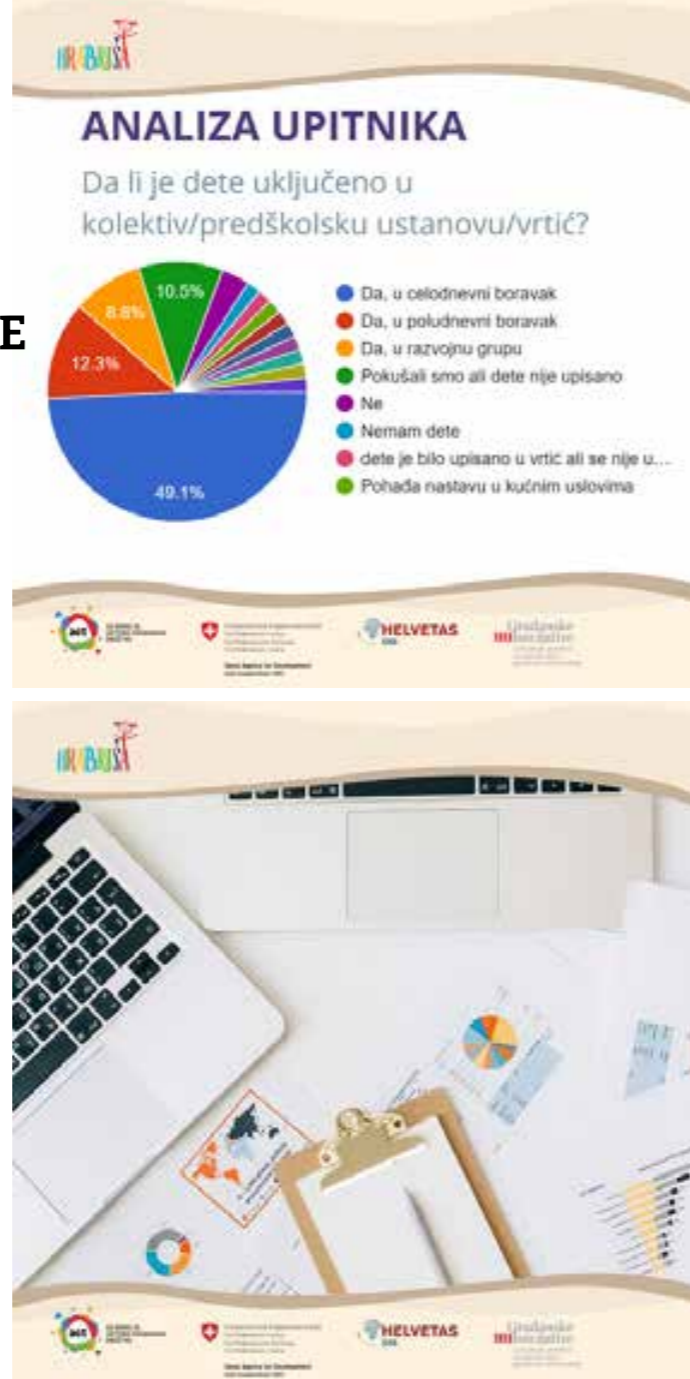
Ovaj projekat je dobio podršku projekta Vlade Švajcarske „Zajedno za aktivno građansko društvo – ACT“, koji sprovode *Helvetas Swiss Intercooperation* i *Građanske inicijative*. Mišljenje koje je izneto u ovoj publikaciji/članku/studiji/radu je mišljenje autora i ne predstavlja nužno i mišljenje Vlade Švajcarske, Helvetasa ili Građanskih inicijativa.

„Zajedno za aktivno građansko društvo – ACT“ je projekat Vlade Švajcarske čiji je cilj aktivno građansko društvo u kome građani više učestvuju u procesu donošenja odluka, naročito na lokalnom nivou. ACT sprovode dve nevladine organizacije: *Helvetas Swiss Intercooperation* i *Građanske inicijative*

Na pomen retkih bolesti kod dece, prva asocijacija su dijagnostika, lečenje, terapije i hospitalizacije. Zatim psihološka podrška roditeljima kako da se nose sa novonastalom situacijom. U drugi plan pada obrazovanje. Nadam se da se slažete da je veoma važno raditi na obrazovanju, počevši od predškolskog nadalje. Zato smo se ovom temom bavili u okviru projekta: Unapređenje mehanizma zdravstvene zaštite dece sa retkim neurotransmiterskim bolestima, poteškoćama u razvoju i hroničnim oboljenjima, u Predškolskoj ustanovi „Radosno detinjstvo“ Novi Sad.

Za početak, interesovalo nas je kakvo je iskustvo roditelja dece sa retkim neurotransmiterskim bolestima, poteškoćama u razvoju i hroničnim oboljenjima, pri upisu dece u vrtiće / predškolske ustanove, te je sprovedena online anketa. Na pitanje da li dete

prima neku vrstu terapije ili ima potrebu za posebnim režimom ishrane 78.9% ispitanika je odgovorilo potvrdno. Od toga 22.8% pije lekove više puta dnevno, uključujući vreme kada bi dete boravilo u vrtiću a 29.8% je na specifičnoj ishrani po nalogu nadležnog lekara. Na pitanje da li je dete uključeno u kolektiv, 49.1% ispitanika je odgovorilo potvrdno dok 8.8% ide u razvojnu grupu. Alarmantan je podatak da je 10.5% ispitanika apliciralo za upis ali dete nije upisano u vrtić već je odbijeno. Objašnjenja koja su data roditeljima je da nisu u mogućnosti prihvatiti da dete ide u vrtić bez pratioca a pratioca dete nije dobilo iako je navedeno da je isti neophodan mišljenjem interresorne komisije. Na pitanje da li je detetu omogućeno da primi terapiju odnosno popije neophodne lekove ili dobije korigovanu ishanu tokom boravka u kolektivu / predškolskoj ustanovi, čak 40.4% ispitanika je odgovorilo negativno.



Preventivno-zdravstvena zaštita dece u predškolskim ustanovama u Novom Sadu regulisana je sledećim propisima:

- Na nadnacionalnom nivou:**
 - Prava dece se štite Konvencijom o pravima dece.
- Na nacionalnom nivou:**
 - Uredba o zdravstvenoj zaštiti žena, dece, školske dece i studenata („Sl. glasnik RS“, br. 49/95),
 - Uredba o nacionalnom programu zdravstvene zaštite žena, dece i omladine („Sl. glasnik RS“, br. 28/2009),
 - Zakon o osnovama sistema obrazovanja i vaspitanja („Sl. glasnik RS“, br. 88/2017, 27/2018 – dr. zakon, 10/2019, 27/2018 – dr. zakon, 6/2020, 129/2021),
 - Zakon o predškolskom vaspitanju i obrazovanju („Sl. glasnik RS“, br. 18/2010, 101/2017, 113/2017 – dr. zakon, 95/2018 – dr. zakon, 10/2019, 86/2019 – dr. zakon, 157/2020 – dr. zakon, 123/2021 – dr. zakon i 129/2021),
 - Pravilnik o bližim uslovima i načinu ostvarivanja nege i preventivno-zdravstvene zaštite dece u predškolskoj ustanovi („Sl. glasnik RS“, br. 112/2017),
- Interna dokumenta Ustanove:**
 - Pravilnik o bližim uslovima za osnivanje, početak rada i obavljanje delatnosti predškolske ustanove („Sl. glasnik RS – Prosvetni glasnik“, br. 1/2019),
 - Procedure – postupanja zaposlenih u određenim stanjima ugroženosti zdravlja i pojave bolesti u PU „Radosno detinjstvo“ Novi Sad,
 - Godišnji plan rada PU „Radosno detinjstvo“

Analizom propisa zaključuje se da je pitanje zdravstvene zaštite u globalu, kao i preventivno-zdravstvene zaštite regulisano na više nivoa, aktima nadležnih organa.

Podrška deci iz osetljivih društvenih grupa, kao što su deca sa smetnjama u razvoju i invaliditetom definiše se Zakonom o predškolskom vaspitanju, u kome se definišu zadaci medicinske sestre. Na lokalnom nivou, svaka predškolska ustanova određene lokalne samouprave ima i interna akta kojima se reguliše pitanje preventivno-zdravstvene zaštite doneta u formi procedura, pravila, pravilnika i slično.

Deca sa retkim neurotransmiterskim bolestima, poteškoćama u razvoju i hroničnim bolestima zahtevaju redovno uzimanje terapije, nekada i na svaka 3-4 sata. Suplementacija je neophodna a izostanak iste (terapije) u određeno vreme može vitalno ugroziti dete. Iako je regulativa dobro definisana,

u praksi se ne primenjuje adekvatno te u predškolskim ustanovama ne postoji adekvatna podrška deci sa navedenim bolestima jer nije omogućeno da piju-dobiju terapiju od strane zaposlenih već su roditelji prinuđeni da izlaze sa svog posla i dolaze u vrtić kako bi detetu dali terapiju.

Šta radimo po ovom pitanju? Zagovaramo promene i izmene, cilj je da deca sa retkim neurotransmiterskim bolestima i bilo kojim hroničnim nezaraznim bolestima ostvare svoje pravo na adekvatnu preventivno-zdravstvenu zaštitu. Na sastanku sa upravom predškolske ustanove izneli smo probleme sa kojima se suočavaju roditelji te predložili izmene formulara za upis kako bi potreba deteta da pije lek bila evidentirana odmah po prijavi na konkurs. Time bi planiranje preventivno-zdravstvene zaštite bilo olakšano a detetu omogućeno davanje terapije.

Stiče se utisak da osoblje predškolskih ustanova nije upoznato sa retkim bolestima i da strah od nepoznatog dodatno otežava upis.

Gde vidimo rešenje? Nije jednostavno, zahteva upornost roditelja i saradnju uprave i zaposlenih u predškolskoj ustanovi, kao i svih nadležnih organa:

- Roditelji, informišite se o vašim pravima i pravima vaše dece na upis u predškolske ustanove. Konsultujte pedijatra, zatražite mišljenje o potrebi upisa deteta u kolektiv i neophodnosti da redovno dobija terapiju. Takođe, zatražite mišljenje interresorne komisije. Konkurišite na otvoren konkurs za upis. Vodite računa da aplicirate na raspisana mesta i da u formularu navedete sve potrebe deteta. U slučaju da budete odbijeni, obratite pažnju na rok za žalbu na rešenje i podnesite žalbu u roku od 8 dana od dana dostavljanja Rešenja.

- Vaspitači i medicinsko osoblje Službe preventivno – zdravstvene zaštite, informišite se o oboljenjima i stanjima koja imaju deca koja konkurišu za upis. Olakšajte i roditeljima i deci tako što ćete biti otvoreni da čujete, da naučite, da se upoznate sa nečim novim i da baš Vi budete osoba od poverenja koja će dete koje ima hroničnu nezaraznu bolest podržati i pomoći u adaptaciji.

- Građani, retka bolest ili bilo koja hronična nezarazna bolest koja zahteva da dete pije terapiju, nije razlog za odbijanje upisa deteta u kolektiv. Priključite nam se u aktivnostima za unapređenje mehanizma zdravstvene zaštite dece sa retkim neurotransmiterskim bolestima, poteškoćama u razvoju i hroničnim oboljenjima u predškolskim ustanovama. Pratite aktivnosti udruženja Hrabriša na našim društvenim mrežama

*Ivana Badnjarević
Predsednica udruženja Hrabriša*



ODRŽANI TRENINZI NA TEMU „REGULATORNO-PRAVNI OKVIR ZA RETKE BOLESTI“

U organizaciji Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije (NORBS), tokom jula meseca održana su dva treninga na temu upoznavanju sa Regulatorno-pravnim okvirom za retke bolesti. Učesnici su bili/e predstavnici udruženja članica NORBS-a i individualni članovi. U prvom delu treninga, gospođa Hajrija



Treninzi na temu „Regulatorno-pravni okvir za retke bolesti“ organizuju se u okviru projekta „Zajedno za RETKE“, i deo su aktivnosti koje se organizuju sa ciljem jačanja kapaciteta organizacija članica NORBS-a za proces javnog zagovaranja.

Projekat „Zajedno za RETKE“, sprovodi se uz podršku programa „Zajedno za aktivno građansko društvo – ACT“

Zajedno za aktivno građansko društvo – ACT je projekat Vlade Švajcarske čiji je cilj aktivno građansko društvo u kome građani više učestvuju u procesu donošenja odluka, naročito na lokalnom nivou. ACT sprovode dve nevladine organizacije: Helvetas Swiss Intercooperation i Gradjanske Inicijative.

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije

Mujović, doktor pravnih nauka i naučni savetnik na Institutu društvenih nauka, govorila je o pravima iz zdravstvene zaštite za obolele od retkih bolesti i osobe u riziku od retkih bolesti. Pokrivena su pitanja koja se odnose na status osoba sa retkim bolestima, karakteristikama opšteg i posebnog statusa, prava na dijagnozu, status u vezi sa terapijom lekovima (lekovi siročići), status u vezi sa drugim vidovima zdravstvene zaštite, i spornim pitanjima u praksi, a koja proizlaze iz pozitivno pravnih propisa Republike Srbije.

Drugi deo treninga, koji je vodila advokat Marina Jovanović, članica Udruženja pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije, govorila je o problemima i slučajevima, sa kojima se oboleli od retkih bolesti suočavaju u praksi, a tiču se domena ostvarivanja prava na zdravstvenu zaštitu, spornih pitanju u ostvarivanju prava iz oblasti socijalne zaštite, prava na rad i zapošljavanje, prava na obrazovanje i različitih oblika diskriminacije.



REČ PACIJENTA

Piše: Javorka Gajić



ŽIVOT SA HEREDITARNIM ANGIOEDEMOM

JAVORKINA PRIČA

Moje ime je Javorka Gajić imam 61 godinu, živim u Beogradu i po zanimanju sam medicinska sestra. Dijagnoza Hereditarnog angioedema (HAE) mi je postavljena pre skoro pola veka, kada sam imala 12 godina. Radi se o retkom oboljenju koje se manifestuje pojavom teških, spoljašnjih ili unutrašnjih otoka koji mogu zahvatiti bilo koji deo tela. Otok koji se javi spolja je vidljiv i otežava našu funkcionalnost jer to ide do granica pucanja. Ako otok zahvati larinks postoji veliki rizik od gušenja i ishod može biti smrtno.

Put do postavljanja dijagnoze je za mene, kao dete, bio mučan: stalno sam bila po bolnici, lekari su lutali od dijagnoze do dijagnoze, sumnjajući na razne alergije ali terapija nije delovala. Glavna podrška su bile medicinske sestre koje su me negovale i podržavale i to je u velikoj meri uticalo na odabir mog životnog poziva- danas sam ja u mogućnosti da pomazem pacijentima na Klinici za neurologiju, Univerzitetskog kliničkog centra Srbije gde radim kao glavna sestra.

Borila sam se čitav život sa ovom bolešću, čak i kada je bila postavljena prava dijagnoza nije postojala terapija za ovu bolest. Zbog napada često sam odsustvovala iz škole a kasnije i sa posla. Jednom su mi operisali zdravo slepo crevo jer su mislili da imam napad, a zapravo je bio stomahni otok. Nekoliko puta su mislili da imam tumor na jajnicima, jer su na ultrazvučnim pregledima bili jako otečeni, a to je sve takođe bilo uzrokovano napadom HAE.

Ja sam jedna aktivna, vesela i po prirodi pozitivna osoba, samim tim uvek sam u žurbi i uvek stignem nešto da radim. Praktično ne postoji stvar koju ja ne mogu barem da pokušam da uradim...ali kada dobijem napad HAE ja sam funkcionalno onesposobljena, vezana za postelju, sa velikim mukama zavisno od toga koji mi je deo tela zahvaćen i onda nisam sposobna ni za posao niti sebi da pomognem. U trenutku takvih napada postajem pesimista, samim tim što opterećujem sebe, opterećujem svoju porodicu i ceo svoj život. A na pojavu napada do skoro nismo mogli da utičemo niti da ih sprečimo jer provokator napada može



BORILA SAM SE ČITAV ŽIVOT SA OVOM BOLEŠĆU, ČAK

I KADA JE BILA POSTAVLJENA PRAVA DIJAGNOZA NIJE

POSTOJALA TERAPIJA ZA OVU BOLEST.



"Moj tok bolesti je uzeo maha, tako da sam od početka 2020. svakaodnevno imala napade, ..."

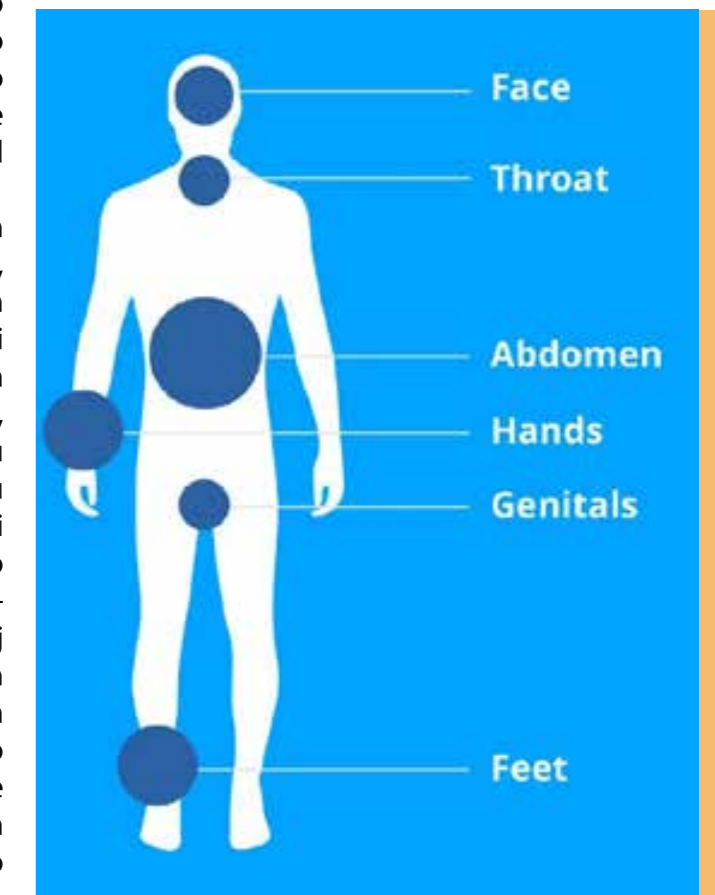
biti jedan običan svakodnevni stres, uzbuđenje, fizička trauma ili infekcija.

Kada je na red došla životna želja da se ostvarim kao majka, savet lekara je bio da su mi šanse pola pola da do kraja imam normalnu trudnoću i da ću uspeti da iznesem porođaj do kraja. Ja sam rodila zdravog pravog sina, danas sam i baka dva unuka... niko od njih nije nasledio moje gene što me čini neopisivo srećnom i ponosnom.

Od mog rođenja i detinjstva do sada mnogo se promenilo: zahvaljujući Udruženju pacijenata sa HAE koje smo osnovali i zahvaljujući požrtvovanim lekarima sa Kliničkog Centra Srbije. Veliki pomaci su krenuli pre četiri godine, tačnije od 2018. Od kada je svim pacijentima sa dijagnozom HAE dostupna akutna terapija- lekovi koji se koriste za prekid napada. Terapiju je potrebno uvek imati kod sebe i primeniti je što ranije, kako bi se napad prekinuo i da bi se sprečilo njegovo širenje. Međutim nažalost, primena ove akutne terapije ne sprečava pojavu napada, čak je kod mene ona prestala da bude efikasna.

Moj tok bolesti je uzeo maha, tako da sam od početka 2020. svakaodnevno imala napade, praktično se može reći da sam bila u jednom kontinuiranom napadu, napadu bez kraja i početka. Zbog toga u jesen 2020. doktorica Slađana Andrejević, iz Centra za Retke bolesti, se odlučuje da mi uvede savremenu profilaktičku terapiju čijom redovnom primenom u vidu potkožne injekcije, se u potpunosti sprečava ili značajno smanjuje pojava napada HAE. Iskreno da kažem kada mi je preporuka za savremenu terapiju data nisam imala šta da izgubim jer je moj život sa svakodnevnim napadima bio bezizlazan ali ipak sam bila skeptična i nisam verovala da je moguće da postoji lek koji mi može konačno olakšati život. Sada kada je prošlo skoro 2 godine od kada sam na ovoj terapiji moram da kažem da nisam bila u pravu jer mi je ova terapija ne samo

spasila život već mi je omogućila i da živim kao svi drugi ljudi: ne izostajem sa posla, mogu da čuvam unuke i da se sa njima igram. Što je najbitnije nisam na teretu svojoj porodici, čak mogu da otputujem i da pravim planove. Za vreme od kada primam ovu terapiju imala sam samo jedan otok stomaka koji je zahtevao primenu akutne terapije- koju sam nekada primenjivala više puta nedeljno. Konačno sam opuštena i uopšte ne razmišljam o svojoj bolesti. Zato za kraj želim da poručim da je hereditarni angiodem retka bolest sa kojom mora da se živi ali sada sam presrećna da konačno može da se živi normalno. Nadam se da će i ostali pacijenti koji žive sa ovom dijagnozom imati priliku za savremenu profilaktičku terapiju.





NEONATALNI SKRINING ZNAČI ŽIVOT

Avgust je mesec podizanja svesti o spinalnoj mišićnoj distrofiji (SMA). Za obolele od SMA vreme je presudno, zato je najbolja terapija ona koja se primeni u najranijem mogućem trenutku.

Od presudnog značaja je neonatalni skrining za SMA jer se bolest može dijagnostifikovati odmah po rođenju a pre ispoljavanja prvih simptoma.

Molekularni biolog dr Miloš Brkušanin sa Biološkog fakulteta u Beogradu, rukovodilac je Studije izvodljivosti neonatalnog skrininga za SMA u Srbiji, zajedno sa Dr sci med Tamarom Šljivančanin Jakovljević pedijatrom na odeljenju Neonatologije GAK "Narodni Front" u Beogradu i Prof. dr Dimitrijem Nikolićem pedijatrom neurologom sa Univerzitetske dečije klinike u Beogradu, od aprila meseca sprovodi ovaj važan pilot projekat ranog otkrivanja spinalne mišićne atrofije i to u fazi kada se klinički simptomi i znaci još uvek nisu pojavili.

Iako je 90 mama odbilo test koji bebama spašava život, polovinom jula među 2.000 testiranih beba otkriveno je prvo novorođenče testirano u GAK "Narodni front" kojem je utvrđena spinalna mišićna atrofija (SMA). Odmah je testiran i bebin šesnaestomesečni brat kod kojeg je takođe pronađena ova teška bolest, koja ako se ne leči na vreme, kod 60% obolelih ima smrtni ishod u prve dve godine života, dok kod ostalih izaziva trajni invaliditet.

Nedavno je stigla nova vest da je u Studiji izvodljivosti neonatalnog skrininga za SMA otkrivena još jedna beba sa ovom teškom bolešću. Zahvaljujući neonatalnom skriningu, ova deca imaju gotovo stopostotne šanse da posle primanja terapije nastave da žive potpuno normalno. Za njih je lečenje izvesno i sprovodi se o trošku RFZO.



DR MILOŠ BRKUŠANIN



DR SCI MED TAMARA ŠLJIVANČANIN JAKOVljević



DR DIMITRIJE NIKOLIĆ

Da podsetimo test se radi iz kapi krvi uzete iz pete novorođenčeta, potpuno je siguran i bezopasan a znači život za obolele bebe.

U međuvremenu, ove bebe su počele da primaju svoju terapiju a stigla je i najnovija vest iz RFZO-a da će u svim porodilištima u Srbiji, od naredne godine početi skrining novorođenih beba na ovu opaku bolest.



NOVO OTKRIĆE U ALS:

OTKRIVENO JE DA LEK TKS-168 SMANJUJE UPALU, PRODUŽAVA PREŽIVLJAVANJE KOD MIŠEVA

Piše: Margarida Maia, PhD
preuzeto sa sajta ALS NEWS TODAY

TKS-168, istraživačka terapija koju razvija Trankuis Therapeutics, smanjila je zapaljenje kod miševa i ljudi sa amiotrofičnom lateralnom sklerozom (ALS) i produžilo preživljavanje kod miševa, prema pretkliničkoj studiji. Na osnovu ovih nalaza, Trankuis započinje kliničke studije fazu 1.

"Verujemo da TKS-168 predstavlja novu klasu lečenja za pacijente sa ALS. Ovi podaci daju ubedljivu sliku koja pokazuje, u ovom pretkliničkom modelu, potencijalni napredak u odnosu na odobrene tretmane," rekao je Jonas Hannestad, MD, PhD, glavni medicinski službenik i šef R&D u Trankuis-u, u saopštenju za javnost.

"Brzo prelazimo sa TKS-168 u kliničke studije faze 1 da bismo procenili bezbednost, farmakokinetiku i farmakodinamiku," dodao je Hanestad. Farmakokinetika je kretanje leka u, kroz i van tela, dok se farmakodinamika odnosi na efekte leka na telo.

Poster sa nalazima pod naslovom "Modulator mijeloidnih ćelija malih molekula TKS-168 normalizuje inflamatorni fenotip imunih ćelija pacijenata sa ALS-om i produžava preživljavanje u modelu miša SOD1-G93A ALS", - predstavila je dr Hope Lancero, naučnica iz Trankuisa, tokom godišnjeg sastanka Neuroscience 2021..

Neuroscience 2021, je godišnji sastanak Društva za neuronauku.

Iako je tačan uzrok ALS-a uglavnom nepoznat, veruje se da upala igra ključnu ulogu.

Mijeloidne ćelije - krvne ćelije kao što su monociti i makrofagi - obično u ugroženim delovima tela obezbeđuju prvu liniju odbrane od mogućeg napada. Međutim, kod ALS-a i drugih neurodegenerativnih stanja, ove ćelije mogu postati preterano aktivne i osloboditi niz molekula koji oštećuju nervne ćelije.. Kod ALS-a, proinflamatorni monociti su obeležja progresije bolesti.



Margarida Maia, PhD Margarida je biohemičar (Univerzitet u Portu, Portugal) sa doktoratom iz biomedicinskih nauka (VIB i KULeuven, Belgija). Njeno glavno interesovanje je naučna komunikacija.

TKS-168 je dizajniran da smanji aktivaciju mijeloidnih ćelija i reprogramira ih da povrate njihovu normalnu funkciju. Prema veb stranici kompanije, pokazalo se da TKS-168 može da uradi upravo to u ćelijama koje su uzgajane u laboratoriji.

Sada su naučnici u Trankuisu pogledali efekte TKS-168 u mišjem modelu ALS-a koji nosi mutaciju u genu SOD1. SOD1-G93A miševi razvijaju simptome slične onima kod ljudskog ALS-a već u roku od nekoliko nedelja starosti.

Naučnici su miševima davali TKS-168 po 50 miligrama po kilogramu telesne težine, tri puta nedeljno, i ispitivali promene u markerima upale. Otkrili su da TKS-168 smanjuje nivoe i inflamatornih monocita i signalnih molekula koji promovisu upalu.

Štaviše, miševi tretirani TKS-168 živeli su šest dana duže od onih koji nisu tretirani (135 naspram. 129 dana).

Da bi ispitali da li se ove promene mogu desiti i kod ljudi, naučnici su uzeli krv od pacijenata sa ALS-om i mešali uzorke sa različitim količinama TKS-168 četiri sata. TKS-168 je smanjio procenat inflamatornih monocita, koji su obično povećani kod pacijenata sa ALS, u poređenju sa zdravim kontrolama.

"Ovi podaci pružaju ubedljive dokaze koji potvrđuju naš jedinstveni pristup razvoju prvoklasnih terapija koji ciljaju imunološki posredovane CNS [centralni nervni sistem] i ne-CNS indikacije reprogramiranjem disfunkcionalnih mijeloidnih ćelija, i da naš vodeći program ima potencijal da postane terapija koja modifikuje bolest koja bi koristila pacijentima sa ALS," rekao je Hanestad.



ŠTA JE UROĐENI HIPERINSULINIZAM?

Urođeni hiperinsulinizam (HI) je najčešći uzrok teške i trajne hipoglikemije (niske koncentracije šećera u krvi) kod novorođenčadi i dece. Dugotrajna hipoglikemija je najučestaliji uzrok trajnog oštećenja mozga koje se može sprečiti

Okolo 60% beba sa HI razvije hipoglikemiju tokom prvog meseca života. Od preostalih, skoro sve razviju hipoglikemiju pre navršenih godinu dana.

Bebama sa HI potrebna je do pet puta veća količina šećera (glukoze) nego ostaloj deci.

Pravovremenim postavljanjem dijagnoze, ranim lečenjem i intenzivnom prevencijom hipoglikemije, oštećenje mozga i smrt se mogu sprečiti.



Postoji niz različitih uzroka teškog hiperinsulinizma. Neki oblici će spontano proći i smatraju se prolaznim. Drugi se, pak, javljaju usled promena u genima i mogu trajati doživotno. Rizik od oštećenja mozga postoji u oba slučaj

U većini zemalja učestalost HI iznosi 1:25.000-50.000 novorođenčadi.

Kod dece sa HI, pankreas (koji je odgovoran za lučenje insulina) ne detektuje dobro nivo šećera u krvi te proizvodi insulin i kada nivoi glukoze nisu visoki, prouzrokujući na taj način tešku i često dugotrajnu hipoglikemiju.

HIPERINSULINIZAM

Zdravstveni radnici koji vode brigu o novorođenoj deci treba da razmotre mogućnost hipoglikemije u slučaju sledećih znakova i simptoma: HIPOGLIKEMIJE

ZNACI I SIMPTOMI

Bleda ili plavičasta koža

Problemi sa disanjem, kao što su pauze u disanju, ubrzano disanje ili stenjanje

Razdražljivost, često praćena malaksalošću i pospanošću

Mlitavost (hipotonija) mišića

Slab unos hrane, odbijanje podoja ili povraćanje

Snižena telesna temperatura (hipotermija)

Drhtavica (tremor), preznojavaње, trzaji ili konvulzivni napadi

KLJUČNE ČINJENICE

Ponavljane hipoglikemije kod novorođenčadi, odojčadi i dece nisu normalne. Kada kod zdrave novorođenčadi dođe do pada nivoa šećera u krvi, on se obično ne smanjuje ispod 2,7 mmol/l (50 mg/dl). Novorođenčad i odojčad sa nivoima šećera u krvi nižim od 2,7 mmol/l (50 mg/dl) i koja nastave da imaju ponavljane hipoglikemije, treba da budu klinički ispitana.

Odojčad u riziku, koja imaju niske nivoe glikemije, moraju ostati u bolnici uz održavanje glikemije u granicama normale dok se ne postigne euglikemija uz normalnu ishranu i raspored obroka uobičajen za uzrast. Bebe pre otpuštanja kući treba da budu u stanju da ne razviju hipoglikemiju posle izostavljanja jednog obroka, a bitno je da dobiju potvrdu dijagnoze i plan lečenja u zavisnosti od uzroka hipoglikemije.

Novorođena deca koja imaju znake i simptome hipoglikemije, čak i kada nemaju poznate faktore rizika moraju biti detaljno ispitana, a hipoglikemija korigovana kako bi se sprečilo oštećenje mozga i smrt.

Konvulzivni napadi se kod novorođenčadi ispoljavaju vrlo drugačije u odnosu na napade kod odojčadi, dece i odraslih. Zdravstveni radnici koji se brinu o novorođenoj deci treba da budu upoznati sa ispoljavanjem konvulzivnih napada u novorođenačkom uzrastu. U sklopu ispitivanja uzroka prvog konvulzivnog napada, uvek treba proveriti nivo šećera u krvi.



DRUGI BALKANSKI SKUP STRUČNJAKA I PACIJENATA O ALPORTOVOM SINDROMU

U okviru "8th RARE DISEASE IN SEE MEETING" u organizaciji Udruženja pedijataria Makedonije, je održan Drugi balkanski sastanak pacijenata, porodica i stručnjaka za Alportov sindrom.

Teme kojima smo se bavili su: da li je Alportov sindrom nasledna retka bolest, sa kojim izazovima i problemima se suočavaju pacijenti i njihove porodice, genetsko testiranje i savetovanje, potreba za prenatalnom dijagnostikom, dijaliza i transplatacija kod ovih pacijenata ...

Stručnjaci, profesori i predavači iz Makedonije, Hrvatske, Bugarske, Nemačke, Grčke su odgovorili na ova pitanja i imali su svoja izlaganja.

Alportov sindrom u Makedoniji se sve češće dijagnostikuje zahvaljujući naporima profesora Velibora Tasića uz dobru saradnju sa vrhunskim genetičkim

dijagnostičarima koji se bave ovim problemom u Nemačkoj, napominjemo na osnovu projekta Probono.

Veoma je značajno što su mnogi pacijenti koji su godinama unazad bili tretirani kao „neoznačene hematurije“ sada su dobili konačnu dijagnozu!

U narednom broju časopisa "Reč za život" imaćete prilike da pročitate celokupan izveštaj sa ovog događaja.

Loleska Gordana

Predsednik udruženja za retke bolesti **Rare is to be Rare**



РЕТКО Е ДА СИ РЕДОК
RRALLË ËSHËTË TË JESH I RRALLË
RARE IS TO BE RARE

SECOND BALKAN MEETING FOR

Alport
Syndrome



Alport Macedonia – Who are we?

Loleska Gordana

President of the association for rare diseases RARE IS TO BE RARE



РЕТКО Е ДА СИ РЕДОК
RRALLË ËSHËTË TË JESH I RRALLË
RARE IS TO BE RARE

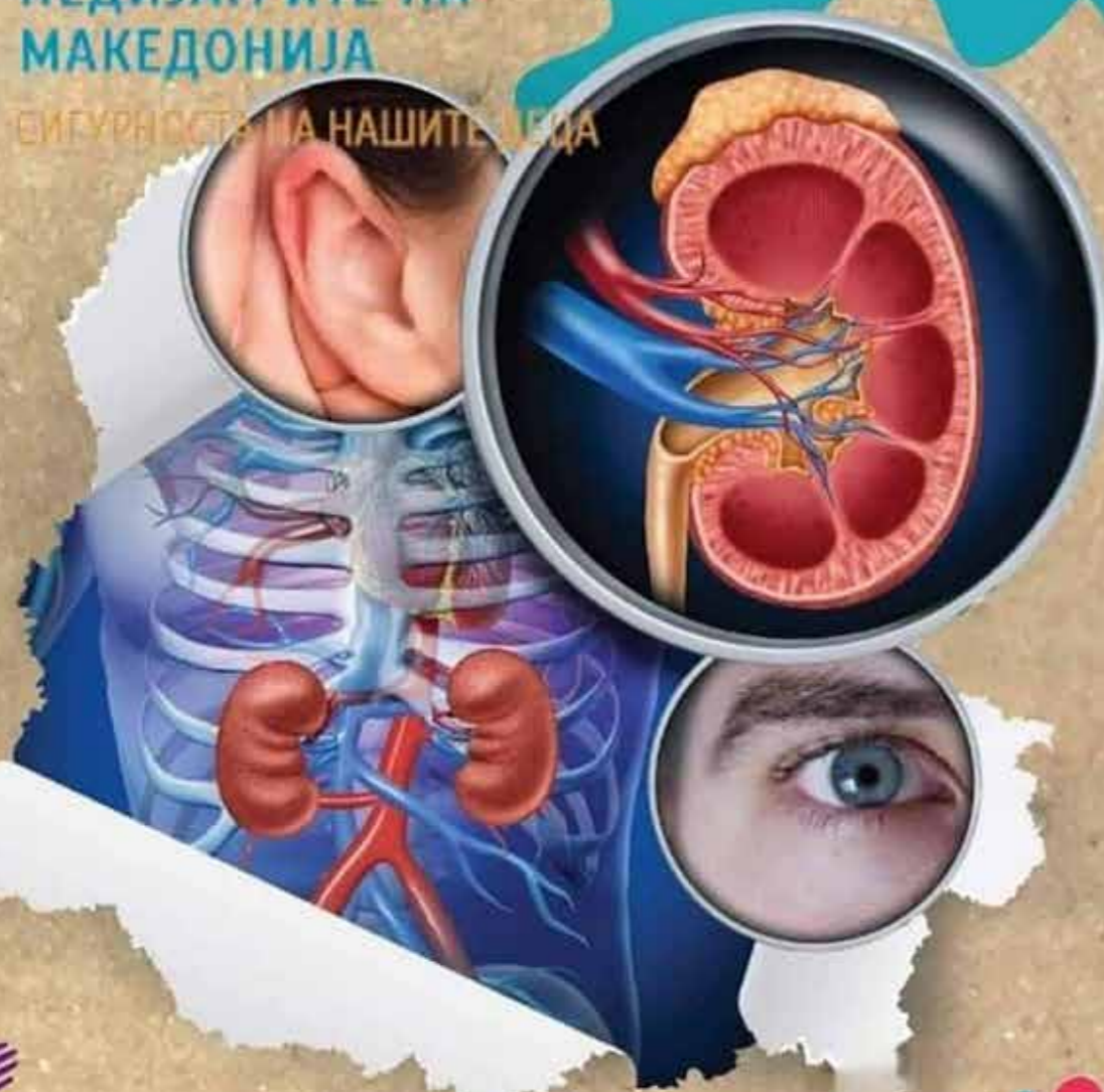


ВТОР БАЛКАНСКИ СОСТАНОК НА ЕКСПЕРТИ И ПАЦИЕНТИ ЗА АЛПОРТ СИНДРОМ



ЗДРУЖЕНИЕ НА
ПЕДИЈАТРИТЕ НА
МАКЕДОНИЈА

БИГУРНОСТ НА НАШИТЕ БЕЏА



РЕТКО Е ДА СМ РЕДОК
RRALLE ESHTE TE JESH I RRALLE
RARE IS TO BE RARE

Хотел Силекс Охрид
24 Септември



ЖИВОТ
ПРЕДИЗВИЦИ

2nd Balkan Alport Meeting (Hall B)

- 15.00 - 15.10** **Gordana Loleska, Skopje, North Macedonia**
Alport Macedonia - Who we are?
- 15.10 - 15.25** **Ana Momirovska, Skopje, North Macedonia**
Diagnostics of COL4A diseases from the very beginning
- 15.25 - 15.40** **Nora Abazi-Emini, Skopje, North Macedonia**
COL4A nephropathies in North Macedonia
- 15.40 - 15.55** **Velibor Tasic, Skopje, North Macedonia**
Extrarenal features COL4A nephropathies
- 15.55 - 16.15** **Jasmina Comic**
The Munich Microhematuria Project
- 16.15 - 16.30** **Constantinos Stefanidis**
COL4A nephropathies in Greek children
- 16.30 - 16.45** **Nikola Gjorgjievski, Skopje, North Macedonia**
Alport syndrome-when should one consult nephrologist
- 16.45 - 17.00** **Marija Gaydarova, Sofia, Bulgaria**
COL4A nephropathies in Bulgaria
- 17.00 - 17.15** **Danko Milosevic, Zagreb, Croatia**
COL4A nephropathies in Croatian Children
- 17.15 - 17.30** **Todor Arsov, Skopje, North Macedonia**
Challenges in genetic counselling for Alport syndrome
in the age of genomic medicine



8. SKUP O RETKIM BOLESTIMA U JUGOISTOČNOJ EVROPI

Od 23. do 25. septembra u Ohridu, Republika Severna Makedonija, organizovan je 8. skup o retkim bolestima u jugoistočnoj Evropi. Ove godine organizacija je bila zajednički napor Makedonskog društva za retke bolesti, Udruženja pedijatarata Makedonije, Udruženja pacijenata sa retkim bolestima "ŽIVOT SA IZAZOVIMA" i "Retko je biti redak".

Imali smo oko 200 prijavljenih učesnika. Među njima, pored medicinskih stručnjaka i istraživača, uključili smo i institucije i oko 50 članova porodice obolelih od retkih bolesti.

Čak i na naučnim konferencijama na kojima lekari dele znanje i stručnost, uvek je dobro dati prostor pacijentima da prisustvuju i iskoriste priliku da se sretnu jedni sa drugima i sa medicinskim stručnjacima i istraživačima koji su stručnjaci za retke bolesti. Znajući da niste sami, mnogo je lakše nastaviti da se borite za bolji život.

Bilo je neverovatno imati na jednom mestu ljude poput Timotija Koksa, Klause Monikea, Đelija Ćesar Roča i predavače iz našeg regiona, jer su diskusije bile više nego dobrodošle. Takođe, moramo napomenuti da smo započeli saradnju sa lekarima porodične medicine, jer je veoma važno raditi na lokalnom nivou na ranoj dijagnostici pacijenata sa retkim bolestima. Sledeće godine planiramo više predavanja i edukacija jer želimo da poboljšamo dijagnostiku.

U okviru ovog kongresa održali smo i Alportov sindrom sa velikim uspehom zahvaljujući Gordani Loleskoj i prof. Dr Veliboru Tasiku.

Vesna Aleskovska

Udruženje pacijenata sa retkim bolestima "Život sa izazovima"

Severna Makedonija



RETKO JE DA SI REDOK
RRALLË ËSHË TË JESH I RRALLË
RARE IS TO BE RARE



8. SKUP O RETKIM BOLESTIMA U JUGOISTOČNOJ EVROPI





AIKARDIJEV SINDROM

AVGUST JE MESEC PODIZANJA SVESTI O AIKARDIJEVOM SINDROMU

Aikardijev sindrom je redak genetski poremećaj koji prvenstveno pogađa novorođene devojčice (samo dva dečaka su ikada dijagnostikovana) i obično se otkriva pre nego što dete napuni 5 meseci. Dete sa dijagnozom Aikardijevog sindroma neizbežno će razviti napade, ali stepen napada će varirati. Pošto je Aikardijev sindrom neurološki poremećaj, većina dece sa Aikardijem razvija blagu do tešku mentalnu retardaciju.

Međutim, neki oboleli razvijaju izražajnu komunikaciju i funkcionišu u školi. Raspon simptoma je dramatičan. Što se tiče motoričkih veština, takođe postoje velike razlike. Dok neka deca ne mogu da hodaju niti govore, druga mogu da jašu konje i plivaju. Ono što je posebno teško za roditelje dece sa Aikardijevim sindromom je fatalan ishod bolesti kod devojčica sa težim oblikom, iznenada, od pneumonije, drugih plućnih komplikacija, ili čak

bez ikakvog razloga. Zato je Fondacija za Aikardijev sindrom toliko važna; pruža neprocenjivu podršku porodicama širom sveta.

Ne postoji lek za Aikardijev sindrom niti postoji standardni tok lečenja. Tretman generalno uključuje medicinsko praćenje napada i programe koji pomažu roditeljima i deci da se izbore sa zastojima u razvoju.

Više o ovom sindromu možete pronaći na:

<http://aicardisynndrome.foundation.org/>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=254&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Aicardi-Syndrome-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Aicardi-syndrome&title=Aicardi%20syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=254&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Aicardi-Syndrome-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Aicardi-syndrome&title=Aicardi%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)



Knjigu možete kupiti u LAGUNA i DELFI knjižarama, kao i da poručite putem sajtova DELFI i LAGUNA.





Baza retkih bolesti

www.retkebolesti.com



Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece

www.zivotorg.org

PRIJATELJI UDRUŽENJA



Република Србија
Министарство за рад, запошљавање,
боранка и социјална питања

#СРБИЈАБЕЗБАРИЈЕРА

Реализацију програма подржао је Сектор за заштиту особа са инвалидитетом Министарства за рад, запошљавање, боранка и социјална питања

B:OMARIN[®]

AMICUS[®]
a SwiXX BioPharma company

REGENXBIO[™]

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

Takeda

Pfizer

sobi
rare strength

Roche

Impresum

CIP - Katalogizacija u publikaciji Biblioteka Matice Srpske Novi Sad 616-053.2

REČ za život: prvo specijalizovani časopis o retkim bolestima / glavni i odgovorni urednik Bojana Miroslavljević.- 2015, br. 1 (nov.)- Novi Sad: Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život", 2015 - , -Ilustr.; 30 cm Dvomesечно. ISSN 2466-3093= Reč za život COBISS.SR-ID 300906247