



**FDA I EMA ODOBRIŁA PRVE TRETMA NE ZA
KASNO INFANTILNI OBLIK BATENOVE BOLESTI
I ZA SPINALNU MISIĆNU ATROFIJU SMA**

**DOGODILO SE...
str. 23**

**BECKWITH WIEDEMANN
SINDROM**

**REČ STRUKE
str. 15**

**MEDICINSKA POMAGALA
ZA OBOLELE
OD RETKIH BOLESTI**

**REČ DRŽAVE
str. 9**



**KAKO NAM SE DESILA DIJAGNOZA
I PUT DO NJE**

MOJA BORBA I DALJE TRAJE

**REČ PACIJENTA
str. 11**

**UDRUŽENJE HRABRIŠA
SA NOVIM
WEB PORTALOM**

**REČ UDRUŽENJA
str. 4**

UVODNA REČ

Poštovani,

Za ovaj 10. jubilarni broj našeg časopisa imamo da podelimo sa Vama odlične vesti, a to je da je lek protiv Batenove bolesti konačno odobren od strane FDA (US Food and drug administration) i od strane EMA (European Medicines Agency).

Dugo smo ovo čekali.....predugo....bolesna deca, roditelji bolesne dece, lekari....

Zoja, Luka, Zvezdana, Strahinja, Miloš....nisu dočekali ...svi oni su dali svoj život za ovaj trenutak...

Ovo je veliki momenat za sve nas...Pre svega za decu i roditelje čija deca će ovu terapiju primiti i time sprečiti opaku bolest da im oduzme život, ali i za sve nas čiju decu je ta prokleta bolest uzela....

Onog momenta kad deca u Srbiji krenu sa primanjem terapije, mi možemo pokušati da nađemo svoj mir. Odlične vesti stižu i za porodice obolele od SMA spinalne mišićne atrofije, jer je takođe od strane FDA i EMA odobrena terapija SPINRAZA koju proizvodi farmaceutska kompanija Biogen.

Takođe, pacijenti oboleli od hereditarnog angioedema će ubuduće dobijati terapiju o trošku države. Hrabra borba Ivane Golubović i Jovane Cvetković iz udruženja HAE Srbija urodila je plodom .

Detaljnije o samoj terapiji protiv Batenove bolesti i SMA pročitajte u rubrici **DOGODILO SE ...**

Bili smo i na beogradskoj premijeri dokumentarnog filma "Lica Lafore" koji nas je potpuno fascinirao i ostavio bez daha. Često mi ljudi govore - "Šta će ti to sada, sad kad Zoje nema....nemoj to sebi radiš..tvoja borba se završila...". Ali... ne shvataju ljudi....moja borba je tek počela...borba da preživim svaki dan...bez nje...! - jedini način da preživiš je da pomogneš drugoj deci da prežive opaku bolest....

Najbolje to shvata Snježana Gajić, majka čija hrabrost daje naduda ćemo preživeti.....

Rubrika **REČ UDRUŽENJA** predstavlja udruženje Hrabriša iz Novog Sada koje pruža podršku porodicama sa decom sa neurotransmiterskim oboljenjima, dopa-reaktivnim distonijama i drugim neurometaboličkim oboljenjima.

U rubrici **REČ PACIJENTA** predstavljamo dve priče - Vesna Kesić koja je obolela od multiplog mijeloma iskreno priča o svojoj borbi sa ovom opakom bolešću, i Anđelka Stupar iz Prijedora dostojanstveno govori o bolesti svog sina Vuka koji boluje od glutarne acidurije.

REČ STRUKE je ovog puta rezervisana za Beckwith Wiedemann sindrom koji detaljnije opisuje Doc.dr Ivana Kavečan – načelnik Odeljenja za medicinsku genetiku Instituta za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine .

Rubrika **REČ DRŽAVE** govori o pravima obolelih od retkih bolesti , a u vezi medicinskih pomagala.

Molimo Vas da posebnu pažnju obratite na tekst „Naše emocije su naši pokretači ”, upoznajte našu Kristinu koji predstavlja divnu i jedinstvenu volonterku.

“Da ima više Kristina ,ovaj svet bi bio mnogo bolje i lepše mesto”. Svesni da ovaj tekst zaslužuje svoju posebnu rubriku i sa željom da inspirišemo i druge da budu kao Kristina, dajemo ovom tekstu posebno mesto u ovom broju, a Kristina svakako zauzima posebno mesto u našim srcima.

Zahvaljujemo se Ivani Badnjarević, Ivani Krgović i porodici Čović na pomoći i podršci u realizaciji ovog broja.

ISPRAVKA

Ovom prilikom se izvinjavamo zbog greške u prošlom broju našeg časopisa u tekstu Leukoencefalopatija „Vanishing white matter” koji je napisao prof.dr Igor Prpić zajedno sa svojim kolegama iz Kliničko-bolničkog centra u Rijeci (Hrvatska). Naime, u naslovu ovog teksta je bila i reč 'Angiedemom' koja je slučajnom greškom 'prenešena' iz drugog teksta i nije povezana sa tim tekstom.

Izvinjavamo se i prof.dr Igoru Prpiću i njegovom timu i još jednom mu se od srca zahvaljujemo na izuzetnoj saradnji.

S poštovanjem,

Bojana Miroslavić

predsednik udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece ŽIVOT
glavni i odgovorni urednik časopisa Reč za ŽIVOT

Život
Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece

Uključi se na našu Facebook grupu ili poseti naš sajt!

Batenova bolest je teška i fatalna bolest zbog koje deca nakon treće godine prestaju da govore, prestaju da hodaju, gube vid, svakodnevno se suočavaju sa brojnim epileptičnim napadima i postepeno gube mentalne i fizičke sposobnosti.

Ovo su naša deca..

Od Batenove bolesti deca umiru između 8. i 12.godine života

Aleksa

Zoja

Strahinja

Luka

Aleksandra

Tea

...i još dvoje njihovih drugara, samo u Srbiji...



UDRUŽENJE HRABRIŠA

Udruženje **HRABRIŠA** je osnovano 21.12.2016. godine, sa ciljem pružanja podrške porodicama sa decom sa neurotransmitskim oboljenjima, dopa-reaktivnim distonijama i drugim neurometaboličkim oboljenjima da ostvare pravo na dijagnostiku i adekvatno lečenje u Republici Srbiji i inostranstvu.

Osnovni razlog za osnivanje udruženja je devojčica Ana. Ona se pokazala kao pravi hrabriša u borbi sa neurotransmitskim oboljenjem „deficit tirozin hidroksilaze“, hrabro se izborila za dijagnozu i lečenje iako je na tom putu naišla na mnoge prepreke.

Upravo te prepreke, tačnije želja da prepreke uklonimo i pomognemo drugim porodicama da na lakši način ostvare svoja prava, je bila osnova za osnivanje udruženja.



Znajući činjenicu da je lečenje lakše i rezultati terapijske intervencije bolji ukoliko se neurotransmitska bolest dijagnostikuje što ranije i odmah započne terapijska intervencija, sa ogromnom željom da pomognemo mališanima da brže dođu do dijagnoze i neophodne terapije, te da podignemo svest o postojanju ovih bolesti i mogućnostima lečenja istih - nastalo je udruženje Hrabriša. Klinička slika ovih oboljenja u početku nije specifična te može doći do pogrešne dijagnoze cerebralne paralize ili nekog drugog neurološkog oboljenja, a ukoliko se zakasni sa uspostavljanjem dijagnoze i počinjanjem terapije – posledice mogu biti nepopravljive.

Da ne bi dolazilo do ovakvih situacija, posebno kod nas gde se do sada nije znalo mnogo o ovima bolestima, želimo da širimo svest o postojanju, o dijagnostici i o terapijskoj intervenciji za neurotransmitske bolesti kod dece.

Bilo da ste: osoba koja se bori sa nekom neurometaboličkom bolešću, član porodice obolelog, zdravstveni radnik, farmaceut, ili samo osvešćeni građanin, kontaktirajte nas – mi postojimo da vas ohrabrimo i pružimo podršku u postupku dijagnostike, lečenja i daljim istraživanjima o ovim bolestima.

CILJEVI UDRUŽENJA SU:

Pružanje pravne podrške i pravnih saveta porodicama kroz upoznavanje sa važećim zakonskim i podzakonskim aktima, njihova primena u podnošenju zahteva za ostvarivanje prava iz oblasti zdravstvene i socijalne zaštite, kao i upoznavanje sa nadležnim organima kod kojih se ostvaruju ova prava;

- Podizanje svesti o postojanju oboljenja neurotransmitera, dopa reaktivnih distonija i drugih neurometaboličkih oboljenja kod dece;
- Informisanje o mogućnostima lečenja;
- Saradnja sa zdravstvenim radnicima uz uvažavanje njihove samostalnosti, integriteta i stručnosti, a radi efikasnijeg ostvarivanja prava porodica;
- Udruživanje porodica i zajedničko delovanje;
- Podsticanje i koordinisanje aktivnosti za razvoj društvene brige o deci sa navedenim oboljenjima radi uspešnijeg i potpunijeg zadovoljavanja njihovih potreba i interesa;
- Saradnja sa srodnim udruženjima u Republici Srbiji i inostranstvu.
- Pravni tim udruženja Hrabriša vam stoji na raspolaganju da svojim savetima pomogne u borbi sa neurotransmitskim bolestima, dopa reaktivnim distonijama i ostalim neurometaboličkim bolestima.

O NEUROTRANSMITERSKIM BOLESTIMA KOD DECE:

Neurotransmiteri su grupa hemijskih jedinjenja koji omogućavaju prenos informacija između neurona u sinaptičkom prostoru. Ovi hemijski glasnici posreduju, pojačavaju i menjaju sinaptičku transmisiju između neurona u mozgu. Na taj način oni utiču na kontrolu pokreta i ponašanja, neuronske ekscitacije i inhibicije, regulišu telesnu temperaturu, prag bola, pamćenje i utiču na veliki broj drugih procesa. Podela neurotransmiterskih bolesti obuhvata:

- Poremećaje tetrahidrobiopterina (BH4)
- Poremećaje u metabolizmu kateholamina i serotonina
- Poremećaje u metabolizmu serina i glicina
- Poremećaje glutamata i GABA-e
- Poremećaje usled nedostatka folata
- Poremećaje u metabolizmu vit B6

Urođene neurotransmiterske bolesti predstavljaju retke među retkima, metaboličke, genski uslovljene, potencijalno lečive bolesti, čije kliničke manifestacije počinju u detinjstvu. Klinička slika nije karakteristična i može ličiti na druga neurološka oboljenja. Neki pacijentati mogu biti otkriveni skrining testom na fenilalanin odmah po rođenju, dok je kod drugih neophodna analiza neurotransmitera ili njihovih metabolita u cerebrospinalnoj tečnosti.

Definitivna dijagnoza se postavlja molekularno-genetičkom analizom. Prepoznavanje neurotransmiterskih poremećaja je značajno jer je rana dijagnoza i brza terapijska intervencija povezana sa boljim motornim i kognitivnim razvojem te iako kod nekih pacijenata terapija ne dovodi do potpunog povlačenja simptoma, može značajno poboljšati kvalitet života.

Pacijenti mogu imati blaže ili teže, sve ili neke od sledećih simptoma:

- Rigidnost, spasticitet mišića
- Tremor
- Nevoljne pokrete
- Izrazito kašnjenje u psihomotornom razvoju
- Progresivnu hipokineziju
- Generalizovanu distoniju
- Hipotoniju
- Nekontrolisane pokrete oka – okulogirne krize
- Hipotoniju osovine tela u kombinaciji sa fokalnom ili generalizovanom distonijom
- Mioklonički tremor
- Distone epizode koje mogu biti višesatne ili višednevne
- Obilnu salivaciju
- Strabizam (razrokost)
- Ptozu (spuštene kapke)
- Kašnjenje u razvoju govora
- Teškoće sa hranjenjem ili gutanjem
- Tortikolis (nevoljna devijacija glave i vrata)
- Neobjašnjive promene telesne temperature (izrazito niska temperatura koju prati iznenadna groznica i prekomerno znojenje)
- Nizak nivo šećera u krvi
- Teškoće u regulisanju krvnog pritiska
- Teškoće u intelektualnom razvoju

Ukoliko ste se prepoznali u ovom tekstu, javite nam se.

Sadržaj na stranici www.hrabrisa.rs je dostupan na srpskom i engleskom jeziku a možete nas pratiti i na Facebook stranici <https://www.facebook.com/hrabrisa/>

Kontakt osoba: *Ivana Badnjarević*

Tel: +381642616500

Email: udruzenje.hrabrisa@gmail.com

Internet stranica: www.hrabrisa.rs

NAŠE EMOCIJE SU NAŠI POKRETAČI, UPOZNAJTE NAŠU KRISTINU

Za časopis „Reč za život“, Kristina je ovako odgovorila na sledeća pitanja:

• **Studentkinja? Fotografkinja? Volonterka? Umetnica? Aktivista? Predstavi se, kako sebe vidiš?**

Sebe vidim kao sve od navedenog po malo, iako se najviše identifikujem kao student završne godine Specijalne edukacije i rehabilitacije. Fotografija, umetnost, volonterizam i aktivizam su više moji hobiji. Međutim, iako hobiji, čine veliki deo moje ličnosti i moje motivacije za buduću profesiju kojom planiram da se bavim.



Drugar Milan, veliko prijateljstvo započeto u Domu i danas traje

• **Kada i kako si prepoznala da je Specijalna edukacija i rehabilitacija poziv za tebe?**

Nakon završetka srednje škole shvatila sam da su pomagačke profesije ono što me interesuje, jer kroz njih najviše vidim sopstvenu korist društvu. Dvoulmila sam se između psihologije i defektologije sve dok se nisam zaista upoznala sa osobama sa smetnjama u razvoju u Domu za decu i omladinu ometenu u razvoju „Veternik“, kada je defektologija definitivno prevagnula. Bilo mi je žao što kroz život nisam imala više prilika da se susretnem sa decom sa smetnjama u razvoju jer verujem da u tom slučaju ne bih imala sumnje u izboru zanimanja.

• **Kada si prepoznala značaj studentskih aktivnosti sa Klubom studenata specijalne edukacije i rehabilitacije Medicinskog fakulteta? Da li si svesna odjeka aktivnosti kojima se bavi grupa studenata?**

Značaj studentskih aktivnosti sam uvidela kroz razgovore sa svojim prijateljima i poznanicima koji su mi sasvim nenadano prilazili i govorili kako su na jedan ili drugi način promenili svoje mišljenje o osobama

sa smetnjama u razvoju, kako su počeli mnogo više pažnje da obraćaju na stvari na koje pre nisu obraćali pažnju (poput arhitektonskih barijera), ili da prosto bolje razumeju određena ponašanja osoba sa smetnjama u razvoju kada ih vide na ulici. Mislim da nisam u potpunosti svesna odjeka koji naše aktivnosti izazivaju, ali mi je drago što primećujem da sve veći broj ljudi u njima pronalazi smisao, emociju, značaj i vrednost. To se uočava i u samoj angažovanosti medija koja je sve prisutnija u našim aktivnostima.

• **Predstavi u par rečenica svoje volontiranje u Veterniku?**

Uh, biće teško 3 godine pretočiti u par rečenica, ali daću sve od sebe. Volontiranje sam započela želeći da vidim šta se to krije iza te kapije o kojoj se često piše i govori, ali zapravo vrlo malo zna. Želela sam da upoznam tu decu, te ljude, i da provedem neko vreme sa njima. Na neki način, želela sam da svojim prisustvom, aktivnostima, komplimentima ulepšam život nekome kome život nije bio mnogo naklonjen. Volontiranje u toj instituciji me je u potpunosti promenilo kao ličnost. Svaki put kad bih izašla iz Doma, bila bih drugačija nego kad sam taj dan u njega ušla. Ljubav i zahvalnost koju pružaju korisnici je neuporediva sa bilo kojom ljubavlju koju sam do tada doživela i osetila. Ta ljubav me je motivisala da nastavim da dolazim, da pričam sa njima, da sprovodimo različite aktivnosti kako u Domu tako i van njega. Dobila sam priliku da tim korisnicima budem prijatelj i defektolog, roditelj i vaspitač, neko ko je odgovoran

za njih i njihovu sreću, i to je učinilo da odrastem. Zauvek ću biti zahvalna toj deci jer su me pre svega učinili boljom osobom koja je postala strpljivija, zahvalnija, osetljivija na tuđe potrebe i želje. Pored toga, učinili su me i boljim stručnjakom jer su me svojim ponašanjem i rečima usmeravali i vodili na način na koji knjiga i teorija nikad nisu mogle.



U znak sećanja na dečaka koji je izgubio bitku sa Dišenovom distrofijom

● **Ko ti je najveća podrška i gde nalaziš snagu da postigneš sve dnevne obaveze?**

Moja najveća podrška je moj dugogodišnji saputnik u životu, Marko. Kada sam sumnjala u sebe i u svoje sposobnosti, on je uvek bio tu da me razuveri i učini da verujem u sebe, baš onako kako on veruje u mene. Takođe, tu su uvek bili i moji roditelji koji su podržavali moje odluke, i pomagali mi da ostvarim svoje ciljeve. Snagu za sve svoje obaveze pronalazim u svojoj unutrašnjoj motivaciji i u sreći i zadovoljstvu koje dobijam kroz rad sa osobama sa smetnjama u razvoju.

● **Upoznati smo sa 2 tvoja projekta, "Porodica je bogatstvo življenja" i „Jake žene u pomagačkim zanimanjima“, da li ima još neki projekat koji želiš da nam predstaviš?**

Za sada je projekat „Jake žene u pomagačkim zanimanjima“ još uvek u realizaciji, tako da dok on ne bude u potpunosti završen neću razmišljati o realizaciji novih projekata, ali mogu da tvrdim da će i naredni projekti biti usmereni ka društvu u kojem živimo, podizanju sistema vrednosti i naravno afirmaciji osoba sa smetnjama u razvoju.

● **Koje bi osobine navela kao neophodne za rad sa decom i odraslima sa smetnjama u razvoju?**

Smatram da je najvažnija želja i ispravna motivacija. Kada želimo da pomognemo nekome, i to činimo iz razloga što smatramo da mu je pomoć neophodna, a ne radi finansijskog dobitka ili lične koristi, tada ćemo sve svoje kapacitete usmeriti ka toj jednoj osobi i učiniti sve što je u našoj moći da toj osobi zaista na adekvatan način pomognemo. Pored želje i ispravne motivacije važno je biti i strpljiv, tolerantan, empatičan, osetljiv na tuđe potrebe, kreativan i uporan. Čak i ako ponekad nemamo sve potrebne osobine, najvažnije je radu pristupati sa ljubavlju.

● **Da li je teško zadržati emocije po strani kada radiš sa decom ili su upravo te emocije koje deliš sa njima put ka uspehu?**

Kroz godine, sve više mislim kako je nemoguće zadržati emocije po strani. Međutim, isto tako, sve više mislim kako to ni ne trebamo činiti. Naše emocije su naši pokretači. One nas motivišu da se trudimo i da damo sve od sebe. I baš kao što ste i sami rekli, smatram da je upravo razmena emocija put ka uspehu.



• Da li nosiš posao kući?

Da, mislim da poprilično nosim posao kući jer ga ne gledam toliko kao posao već kao životni poziv. Ne kao nešto što sam ja birala, već nešto što je izabralo mene. Defektologija je veliki deo mene i zato ju je nemoguće ograničiti, ukalupiti i razdvojiti od mog privatnog života.



Iskrena Ljubav-Kristina i Dušica



Radionica povodom Međunarodnog dana osoba sa Daunovim sindromom



Dugi zagrljaj kao način života

A ŠTA SU NAM O KRISTINI REKLI:

Marko: „Sećam se jednog popodneva u našem sedmogodišnjem poznanstvu, Kristina i ja sedimo za trpezarijskim stolom, razgovaramo o budućnosti i fakultetima koje želimo da pohađamo u predstojećem periodu. Bila je uplakana. Želela je da veruje u svoj izbor, ali bila je vidno uplašena i nesigurna. Nameravala je da upiše defektologiju, ali nije verovala u svoje sposobnosti.

Ne mogu, ja to ne mogu, ali iskreno želim, govorila je.

Razgovarali smo satima, onako kako umemo i danas... Usledila je poseta Domu za decu i omladinu ometenu u razvoju "Veterinik" gde je Kristina dobila priliku da se upozna sa atmosferom ustanove. Izašla je sa odlukom više, ali nikada zaista nisam saznao šta se tamo desilo. Da li su to bila dva plava oka, pregršt osmeha ili toplina njihovih zagrljaja?

Završila je na samom vrhu liste, istrajala kao neverovatan student, organizovala brojne humanitarne aktivnosti, posvećeno se bavila volonterskim radom i, što je najbitnije, nastavlja u ovom maniru. Divim se i danas zrelosti, širini vidika i neutaživoj želji da pruži pomoć, prepusti sebe u potpunosti.

Stojim iza svojih reči kada kažem da je Kristina retkost u našoj instant stvarnosti.“

Ivana B.: „Kada sam upoznala Kristinu, mislila sam da upoznajem mladu fotografkinju. Upoznala sam zrelu osobu koju krasi skromnost kakva se danas retko sreće. Da ne dužim, ako uspem da vaspitam ćerku da izraste u ličnost kakvu prepoznah u Kristini-smatraću da sam uspela kao roditelj.“

Ivana Krgović: Imali smo zaista veliku sreću da po preporuci upoznamo Kristinu, koja danas radi sa našom malom Dušicom i poznaje njen sindrom DDX3X verovatno najbolje u državi i okolini. Njen talenat da pročita dete i da mu se približi sigurno ne bi bio toliko uočljiv, tačnije - blještav, da Kristina ne ulazi u ono što radi punim srcem i tako britkim umom. Toliko vrlina koje bih poželela svakom čoveku, a koje ispadaju od suštinskog značaja za rad sa decom sa smetnjama u razvoju, pomešanih u jednoj mladoj osobi. Ne sumnjam da će joj se sva vrata otvarati.

MEDICINSKA POMAGALA ZA OBOLELE OD RETKIH BOLESTI

Reč države na temu medicinsko-tehničkih pomagala koja su dostupna deci oboleloj od retkih bolesti je sažeta u pravilniku o medicinsko-tehničkim pomagalima koja se obezbeđuju iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja ("Sl. glasnik RS", br. 52/2012, 62/2012 - ispr., 73/2012 - ispr., 1/2013, 7/2013 - ispr., 112/2014, 114/2014 - ispr., 18/2015, 19/2017 i 29/2017 - ispr.). Ovim pravilnikom su uređene vrste pomagala, indikacije za propisivanje pomagala koja osiguranim licima obezbeđuje Republički fond za zdravstveno osiguranje (RFZO), standardi materijala od kojih se izrađuju pomagala, rokovi trajanja pomagala, nabavka, održavanje i završavanje pomagala kao i način i postupak ostvarivanja prava osiguranih lica na pomagala. Ovim pravilnikom uređuju se i obrasci na osnovu kojih osigurana lica ostvaruju prava na pomagala.

Pomagala koja osiguranim licima obezbeđuje Republički fond (sa ili bez participacije) su: protetička sredstva (proteze); ortotička sredstva (ortoze); posebne vrste pomagala i sanitarne sprave; očna pomagala; slušna pomagala; pomagala za omogućavanje glasa i govora; stomatološke nadoknade. Pod pojmom pomagala obuhvaćen je i potrošni materijal koji je neophodan za korišćenje pojedinih pomagala. Bar bi trebalo da bude tako! Papir trpi sve, a šta je u praksi?

Osigurano lice ostvaruje pravo na pomagala koja su utvrđena Listom pomagala, na osnovu medicinske indikacije utvrđene za svako pojedino pomagalo u skladu sa ovim pravilnikom, i odgovarajuće medicinske dokumentacije kojom se dokazuju te indikacije. Osigurano lice ima pravo na pomagala koja propisuje izabrani lekar, odnosno lekar odgovarajuće specijalnosti na osnovu pregleda, utvrđenog zdravstvenog stanja i medicinskih indikacija i dr., u skladu sa odredbama ovog pravilnika.

Problem u ovom pravilniku nije jedan, već se prožima kroz ceo pravilnik. Najprostije rečeno: ovo je još jedan od pravilnika koji u mnogo slučajeva ostaje samo slovo na papiru a u praksi ostaju deca koja boluju od retkih bolesti i koja pravo na medicinsko tehnička pomagala i potrošni materijal koji je neophodan za korišćenje ovih pomagala ne mogu da ostvare. Zašto?!

Pitamo se šta je potrebno da bi dete koje boluje od retke bolesti i koje npr. kao posledicu te bolesti ima traheostomu, moglo da ostvari pravo da iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja dobije trahealne kanile? Ne plastičnu kanilu, ne metalnu kanilu, ne samo 2 kanile godišnje (što je propisano ovim pravilnikom), već **silikonske kanile koje su prilagođene potrebama deteta i u količini koja je detetu neophodna, a koju je definisao lekar specijalista**. Šta je potrebno da potrošni material ne ostane samo u vidu reči ispisanih u pravilniku već da uz iste te kanile dete dobije kao potrošni materijal filtere koji se stavljaju preko kanile, da spreče da strani objekat uđe u pluća, a istovremeno i vlaže pluća. Ili da dobije potrošne ogrlice, koje u pravilniku ne postoje, pa su roditelji prinuđeni da se snađu da deci kanile pričvrstavaju keper trakom. Aspiracioni kateteri, kojih se za dete sa kanilom troši i preko 200 mesečno, takođe ne postoje definisani u pravilniku. Metalizirana gaza je još jedna nepoznanica za pravilnik, a lekari savetuju korišćenje iste.

Šifra	Naziv pomagala	Indikacije	Propisivanje	Rok trajanja najmanje u mesecima	Obaveza vraćanja pomagala	Doplata
97	Endotrahealna kanila metalna (2 komada)	Osigurano lice kod koga postoji - trajna traheostoma (Z93.0) ima pravo na dve kanile godišnje	- lekar spec. ORL	12 meseci	NE	DA
188	Endotrahealna kanila plastična (2 komada)	Osigurano lice kod koga postoji - trajna traheostoma (Z93.0) ima pravo na dve kanile	- lekar spec. ORL	6 meseci	NE	DA

Slika 1. Izvod iz liste pomagala – sanitarne sprave (2 kanile)

Zašto ventilator za neinvazivnu ventilaciju nije dostupan za sve pacijente kojima je zbog njihovog stanja neophodan već su Listom definisana 4 oboljenja, za koja se može dobiti. Zar potreba za medicinskim sredstvima i pomagalima za održavanje u životu treba da zavisi od imena bolesti, a ne od realne potrebe? I šta je sa onima koji nemaju ustanovljenu dijagnozu, a neophodan im je ventilator za neinvazivnu ventilaciju?

211	Ventilator za neinvazivnu ventilaciju (NIV)	<p>Osigurano lice obolelo od</p> <ul style="list-style-type: none"> - teških oblika mišićne distrofije (Duchenne) - spinalne mišićne atrofije - amiotrofične lateralne skleroze (ALS) - visoke lezije cervikalne kičme i produžene moz-dine <p>Neophodno je i postojanje odgovarajućih stam-benih uslova za instaliranje i pravilno korišćenje aparata</p>	<p>Za adultne pacijente lekar subspec. pulmologije uz mišljenje lekara spec. neurologije ili lekar spec. pneumoftziologije uz mišljenje leka-ra spec. neurologije Instituta za plućne bolesti Vojvodine - Sremska Kamenica ili Klinike za pulmologiju Kliničkog centra Srbije ili Klinike za pulmologiju Kliničkog centra Kragujevac ili Klinike za plućne bolesti Kliničkog centra Niš ili Odeljenja za pulmologiju Kliničko-bolničkog centra Zemun;</p> <p>Za osigurana lica uzrasta do 18 godina života lekar subspec. pul-mologije uz mišljenje lekara spec. dečje neurologije ili lekar spec. pneumoftziologije uz mišljenje lekara spec. dečje neurologije ili lekar spec. pedijatrije u službi pulmologije uz mišljenje lekara spec. dečje neurologije Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije "Dr Vukan Čupić";</p> <ul style="list-style-type: none"> - mišljenje komisije za neinvazivnu ventilaciju - lekarska komisija - overa filijale uz revers. <p>Kontrolu pravilnog korišćenja vrši zdravstvena ustanova sekundarnog ili tercijarnog nivoa zdravstvene zaštite u kojoj se isporučuje i izdaje pomagalo i vodi evidencija</p>	DA	DA
215	Ventilator za neinvazivnu ventilaciju (NIV)-24h	<p>Osigurano lice uzrasta do 18 godina života sa traheostomom obolelo od</p> <ul style="list-style-type: none"> - teških oblika mišićne distrofije (Duchenne) - spinalne mišićne atrofije - amiotrofične lateralne skleroze (ALS) - visoke lezije cervikalne kičme i produžene moz-dine <p>Neophodno je i postojanje odgovarajućih stam-benih uslova za instaliranje i pravilno korišćenje aparata</p>	<p>lekar subspec. pulmologije uz mišljenje lekara spec. dečje neu-rogologije ili lekar spec. pneumoftziologije uz mišljenje lekara spec. dečje neurologije ili lekar spec. pedijatrije u službi pulmologije uz mišljenje lekara spec. dečje neurologije Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije, "Dr Vukan Čupić";</p> <ul style="list-style-type: none"> - mišljenje komisije za neinvazivnu ventilaciju - lekarska komisija - overa filijale uz revers. <p>Kontrolu pravilnog korišćenja vrši zdravstvena ustanova sekundar-nog ili tercijarnog nivoa zdravstvene zaštite u kojoj se isporučuje i izdaje pomagalo i vodi evidencija</p>	DA	NE

Slika 2. Izvod iz Liste pomagala – ventilator za neinvazivnu ventilaciju

Pitamo se šta je potrebno da bi dete obolelo od retke bolesti i koje kao posledicu te bolesti ne može da guta već se hrani preko gastrostome, dobije peg, button a ne urinarni kateter kao privremeno rešenje, jer nabavka kasni? Zašto nastavci preko kojih se plasira hrana i špricevi kojima se ubacuje hrana nisu definisani kao potrošni materijal? Pelene, kanile, sonde, kateteri... samo su deo medicinskih pomagala i opreme koja je neophodna deci oboleloj od retkih bolesti. Nažalost, spisak se tu ne završava. Ali ne završava se ni naša borba da deca ostvare prava na sva pomagala koja su im usled bolesti neophodna. Pomagala ovoj deci ne predstavljaju luksuz već su neophodna za život. Život, na koji svako ima pravo! Pitamo se šta je potrebno da pri sledećoj reviziji pomenutog pravilnika (koji očigledno ne prepoznaje stvarne potrebe pacijenata), medicinsko tehnička pomagala i prateća sanitarna oprema budu prepoznati u pravilniku i dobijeni iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja? Molimo za odgovor i da se prepozna naš apel i apel pacijenata obolelih od retkih bolesti.

ŽELIMO ODGOVORE!

Udruženje Život

KAKO NAM SE DESILA „DIJAGNOZA“ I PUT DO NJE

Ovo je jedna od bezbroj priča koju piše život. Moj život bio je uvek isplaniran. Isplanirala bih šta mi je sledeći cilj u određenom životnom periodu i vredno radila da se to i ostvari. I ostvarilo bi se naravno. Tako sam funkcionisala. Tako se desila i prva trudnoća u trenutku kad sam to najviše želela. Osećala sam se nikad bolje, puna energije, obavljala puno toga bez napora. Trudnoća je tekla savršeno. Dečak se lepo razvijao a ja nisam imala nikakve komplikacije. Kad smo ušli u 9ti mesec na ultrazvuku je primjećen povećan obim glave sto je bio prvi znak da nešto nije baš kako treba. Umirivali su me da se to može desiti ako smo otac ili ja kao mali imali malo veću glavu, a stvarno jesmo.

Radili su mi ultrazvuk svake sedmice i merili obim glave bez objašnjenja zašto i dalje raste. Imala sam prirodan porođaj bez mnogo muke, sve je brzo išlo. Rodio se Vuk sa kefalhematomom jer zbog veće glave udario je prilikom izlaska u kost, uredno zaplakao i dobio ocenu 9. Drugi dan su ga ipak odvojili na neonatologiju jer je bio malo hipoton i obim glave ukazivao da treba uraditi CT snimak. Tada doživljam prvi veliki strah, suze i neizvesnost. Snimak je pokazao prisutne arahnoidalne ciste obostrano.

Objasnili su mi da je moguće da su one tu zbog nekakve infekcije koju sa mogla imati u trudnoći, a koliko znam nisam je imala. Ostao je na praćenju uz klasične kontrole krvi i bez dodatnih testiranja. Pustili su nas kući uz redovne kontrole. Na kontrolama je primećeno da nešto sporije radi okretanje s jedne na drugu stranu tela pa su nam predložene vežbe kod fizijatra. Neuropedijatar je predložio da uradimo magnetnu rezonancu sa njegovih 6 meseci kao provera za ciste koje su bile primećene na rođenju. Drugog razloga nije bilo. Zakazani magnet nam je otkazan zbog kvara aparata i meni je to bio znak da ipak trebamo odložiti tu proceduru jer se on razvijao sasvim dobro.

Uz redovne vežbe kontrole Vuk se razvijao u veselog dečaka koji nesto kasnije počeo da puzi a sa 15 meseci da hoda uz pridržavanje. Hvala svima koji su bili uz nas sve ove godine.



Vuk u uzrastu od 13 meseci, bez znakova bolesti

Redovno je vakcinisan a poslednju vakcinu MMR je primio sa godinu i po dana. Posle toga imao je blagu virozu koja je bez većih problema je prosla. Tog 5. januara 2011. probudio se, doručkovao i bio pospan pa opet zaspao. Kada se probudio povratio je u mlazu sav doručak i počeo nekontrolisano da se grči, vrišti a pogled je išao u jednu stranu. To više nije bilo moje dete, znala sam da se nešto strašno dešava ali nisam znala šta? Hitno smo iz Banja Luke prebačeni u Beograd na neurologiju Kliničkog centra. Kad smo stigli u Beograd nije više mogao da kontroliše pokrete svog tela. Nije mogao da uhvati ništa svojom rukom, da sjedi, da drži glavu, da govori. Sve se ugasilo. Nastupili su napadi koji prema eeg-u nisu klasični epi napadi već nekontrolisana grčenja celog tela do kratkih epizoda nedostatka vazduha, zacenjivanje. Tu su radili punkciju koštane srži i isključen je meningitis. Klasični nalazi krvi nisu pokazivali ništa neobično. Lekari nisu davali nikakvu prognozu eventualne dijagnoze. Sećam se da nam je u prognozi pomogao lekar van ustanove, član naše porodice jer se ududbio u postojeće fizičke simptome i povezao ih sa jedinim CT snimkom i obimom glave koje je Vuk imao na rođenju. Bukvalno je ukucao te simptome u Google i pojavila se u rezultatima Glutarna acidurija tip I. Poremećaj metabolizma, rетка genetska dijagnoza. Kad smo to rekli tadašnjem ekaru koji nije imao više razloga da nas zadržava na neurologiji, prebačeni smo na Institut za majku i dete kod dr Maje Đorjević. Vuk je tada bio polusvestan dešavanja oko sebe, obično uspavan od lekova jer kad nije bio, dešavalo se vrištanje i grčenje cijelog tela. Gutanje je oslabilo pa sam ga teško i hranila. Sa sumnjom na poremećaj metabolizma na odjeljenju za metabolizam Instituta uključen je karnitin i dijeta dok se ne potvrdi dijagnoza. Urađena je i magnetna rezonanca koju smo čekali da se očita dve nedelje a nalaz urina na organske kiseline nikad nismo dobili na Institutu jer su nam rekli da nemaju reagens.



Vuk u "šopingu" -bezbržni dani mesec dana pre metaboličke krize

Uzorak suve kapi su poslali u Nemčku na ispitivanje. Zbog mojih svakodnevnih pitanja vezano za dijagnozu koju nisu potvrdili da je tačna stalno su me preskakali tokom vizite.. bez odgovora. Kad sam pitala zašto me dr Đorđević preskače druge majke su mi rekla da ona ne razgovara sa obrazovanim majkama koje imaju završen fakultet, pogotovo ne ako su iz struke. Ja sam po struci diplomirani farmaceut. Meni je samo trebala informacija ako ne mogu da urade testove da mi kažu gde može i da se ne čeka više u toj agoniji. Nisam dobila odgovor već ignorisanje. Kad je konačno očitana nalaz MR utvrđene su ogromne promene na bazalnim ganglijama, oštećenja o kojima mi opet niko nije dao objašnjenje. Tad sam donela odluku da nećemo više čekati na Institutu jer mi je opet dragi Google izbacio dr Ivu Barica na KC Zagreb koji se razumije u Glutarnu aciduriju koju smo jedinu imali kao poklapanje sa dobijenim rezultatima.

Doktora Barica sam čudom dobila na telefon dok smo još bili u boksu Instituta. Reкао je da možemo doći. U otpusnoj listi dr Maje Đorđević stoji da je majka svojevotjno napustila bolnicu. Bogu hvala da je tako jer Dr Baric mi je jedina svetla tačka na putu do dijagnoze. Kad smo došli u Zagreb prihvatili su nas kao svoje i tako je ostalo do dan danas. Odmah je uzet urin i urađen test na organske kiseline koji je pokazao ogromne vrednosti glutarne kiseline. Dijagnoza potvrđena. Data su nam objašnjenja o dijagnozi, koliko je retka, kako je genetski nastala, koji to enzim ne radi kako treba i kakvu ishranu i preparate trebamo uvesti. Odmah urađen test urina Vukove godinu dana mlađe sestrice. Njen je bio negativan. U međuvremenu neko od lekara sa Instituta za majku i dete Beograd mi je telefonski javio da je ista dijagnoza potvrđena i iz uzorka suve kapi krvi u Nemačkoj. Dr Baric mi je unio veliko poverenje pokazao koliko poverenje ima u mene često mi dajući slobodu da odlučim o pojedinim procedurama za Vuka bez presije ili dodatnog straha. Često zna reći "Majka vi znate najbolje". Ovako je Vuk izgledao posle. Stalni bolovi, grčenja, nespavanje, teško dobijanje na težini uz propisan dijetu.

Ja sam koristila sve raspoložive načine da saznam što više o dijagnozi. Na društvenim mrežama i internetu, kroz komunikaciju mailom sa svetskim istraživačima i slično. Dr Barić mi je rekao da je imao slučaj deteta sa glutarnom koje danas redovno ide u školu i nema oštećenja jer je na rođenju primećen veći obim glave, imalo je čiste kao Vuk i odmah su videći to uradili test na organske kiseline. Potvrđena je glutarna acidurija, dete je prebačeno na poseban režim ishrane, nije vakcinisano i prošlo je osjetljivi period od 12 meseca do treće godine kada su moguća oštećenja usled pada imuniteta. Toliko je važno prepoznati simptome na vrijeme. Kad sam dobila sva ta saznanja o dijagnozi i saznanje da je Vuk jedini u svojoj državi, teško je prihvatiti bez osećaja krivice.



Nakon metaboličke krize Vuk je trpeo svakodnevne bolove, potpuno ukočen

Vraćala sam se stalno unazad, uzalud, krivila sebe, zašto nismo uradili magnetnu sa 6 meseci, zašto nisam zatevala dodatna ispitivanja, da li sam mogla sprečiti tolika oštećenja...a onda sam shvatila da mi to ničemu ne služi i da ono s čime raspolažemo sada moramo prihvatiti i napraviti najbolje sto možemo. Biti veseli, verovati, tražiti nova rešenja. Dobra stvar je što Vukova svest sve vreme savršeno radi. On sve razume samo ne može da govori. Sporazumevamo se očima. Izuzetno je pametan dečak, pun ljubavi i smjeha bez obzira koliko ga nekad boli. Poseban u svakom smislu, borac kao sva naša deca s retkim dijagnozama.



Vuk sa sestrom Jovanom koju obožava



Vuk i mama-ljubav koja nema granica

Moj život je sada potpuno drugačiji. Posle tog 5. januara 2011 ništa u njemu nije isto. Naučila sam lekcije da ne mogu isplanirati život. Naučila sam se šta znači snaga i ljubav, šta je važno a šta ne. Svako dete sa glutarnom acidurijom u svijetu je priča za sebe. Imaju različita oštećenja, simptome, terapiju, ishranu, životni vek.. nema pravila. To mi daje veliku motivaciju da mi sami pišemo svoju priču s glutarnom acidurijom i ne držimo se slepo onog što nam nudi medicina jer za našu dijagnozu ne nudi puno. Mi istražujemo i koristimo ono što nam daje rezultate a vezano je za biljni svijet. Svako od nas roditelja ide putem traženja rešenja i koristi ono što im u tom trenutku pomaže. S puno vere da će biti samo bolje.

Andjeka Stupar, Vukova mama

MOJA BORBA I DALJE TRAJE

Još pre nego što sam se razbolela, ponekad bih se pitala: „Kakav je to osećaj kada ti saopšte da si neizlečivo bolestan? Šta se tada događa u duši tih ljudi? Da li očajavaju, plaču, samosažaljevaju se ili osećaju neizmerni strah?”

Kako nesreće dolaze nenajavljene i ja sam se meseca maja 2003. godine suočila sa neizlečivom bolešću. Imala sam 56 godina i puno životne volje. Kako sam u mladosti bila fizički aktivna, bavila sam se sportovima, modernim baletom, te mi je i sada veoma nedostajala neka fizička aktivnost.



podrška akciji Zagrli za retke bolesti

Počinem da se bavim aerobikom, vrlo intenzivno i veoma uspešno. Osećala sam se neverovatno snažnom. To će se posle pokazati presudnim za očuvanje mog koštanog sistema, od mogućih povreda i preloma, koji veoma često prate ovu bolest.

Pri jednoj vežbi prvi put sam osetila snažan bol u lumbalnom delu kičme. Nisam tome pridavala veći značaj, jer sam bila zaokupljena pripremanjem za odlazak u Španiju na Tenerife. Od ortopeda sam primila injekciju protiv bolova i sa dobijenim lekovima, sa porodicom sam krenula na putovanje.

Umor koji sam osećala pri dolasku na određite pripisala sam napornom putu od 25 sati. Ubrzo su se pojavili novi simptomi. Pored stalnog umora, osećala sam neku unutrašnju temperaturu koja se manifestovala crvenilom beonjača, dlanova i stopala. Prilikom plivanja u vodi, u dodiru sa talasima, osećala sam bol u predelu rebara.

Uskoro se javlja nagon za povraćanjem, gubljenje apetita, tako da je merenje u jednoj apoteci pokazalo gubitak između 8 i 9 kilograma telesne težine. Ne shvatajući ozbiljnost situacije izlagala sam se se suncu, zamerala se dugim šetnjama, penjala se na vulkan, što nije trebalo da činim.



Ljubav koja daje snagu.....

Po povratku u Beograd, počinju moja „lutanja“ od lekara do lekara. Niko nije znao uzrok visoke sedimentacije. Iscrpljena toliko da nisam mogla više ni samostalno da hodam, odlazim u privatnu kliniku da primim infuziju kako bi se bar malo oporavila. Tu se slučajno zatekao Prof. Dr Golubović – gastroenterolog iz zemunske bolnice, al i veliki poznavalac hematoloških oboljenja. Bilo je dovoljno samo par opipa, da posumnja na hronično oboljenje oblika Myeloma multiplex. Radi sigurnosti predlaže da dođem na pretrage u zemunsku bolnicu, da se uradi biopsija koštane srži. Uskoro biopsija potvrđuje njegove sumnje. Uz njegovu preporuku, sa svim rezultatima i pismom upućenom Dr Maleševiću – hematologu, stižem na VMA.

Ponovljenom biopsijom utvrđena je visoka infiltracija koštane srži (71%) plazma ćelija što je dovelo do oslobađanja kalcijuma u krvi, a time i do povišenih vrednosti parametara bubrežne funkcije (kreatinin do 398). Uobičajeni problemi su i spontani prelomi kostiju, umor, malokrvnost, oštećenje bubrega, infekcije ...

Ja još uvek nisam bila svesna o kakvoj se bolesti radi. Tek posle nekoliko dana, kada sam se malo oporavila, blede lice i suzne oči moje starije ćerke mi ukazuje na ozbiljnost.

Zvanično saopštenje od čega bolujem, usledilo je odmah posle malog oporavka. Doktorica koja je dobila to zaduženje održala mi je kratak i brz monolog o istoriji bolesti. Slušala sam nema kao da se radi o nekoj drugoj osobi a ne zapravo o meni. Rekla je : „To je retka maligna bolest 1% od ukupnog broja malignih oboljenja. Uzrok je nepoznat. Pretpostavlja se da okidači mogu biti izloženost zračenju, kontakt sa hemikalijama, virusi, pad imuniteta. Nije nasledna i to je bolest uglavnom starije populacije. Još uvek nije pronađen lek, ali uz adekvatno lečenje, kao što su hemoterapija i ako procene i transplantacija matičnim ćelijama, moguće je produžiti život za 3-5 godina.

Šta sam tada osećala? Nije bilo straha jer sam jednostavno bila skamenjena. A onda nastupa bes prema životnoj nepravdi. Dobrim delom mogu da zahvalim mom sportskom duhu i osećaju besa, što odlučujem da se borim za svoj život. Tada postavljate ono čuveno pitanje : „Zašto baš ja? Uvek sam zdravo živela. Nisam pušila, čak nisam pila ni kafu!“ Onda počinje smenjivanje emocija, od brige do besa. Brige za porodicu, naročito za maloletnu ćerku, do toga da li ću uspeti sve obaveze da pozavršavam.

Ključnu ulogu imala je starija ćerka koja me je kroz tu borbu vodila korak po korak, ne saopštavajući unapred šta me eka. Dosta informacija je prikupila i preko interneta, a majka njenoga druga već se dve godine borila sa ovom bolešću. Izdržala sam lečenje vođeno kombinovanom terapijom po protokolu VAD (7 ciklusa) uz bisfosfonate. Efekat procenjene terapije je ocenjen kao „dovoljan do vrlo dobre parcijalne remisije“. Zbog toga su u meni videli pogodnog kandidata za autologu transplantaciju – matičnim ćelijama. U pauzama između ciklusa odlazim kući gde obavljam sve poslove majke, supruge, domaćice. Brinem o bašti, farbam neke zidove... Da bi me na neki način naterali da se odmorim, ćerka me često vodi na Zlatibor.

Prikupljen je priličan broj mladih ćelija i dana 08.07.2004. je urađena transplantacija u sterilnom bloku. Nažalost dolazi do nepredviđene komplikacije u vidu imunološke reakcije crevne sluznice na neki lek i pojave krvi u stolici. Tada lekari ostaju nemoćni i saopštavaju mojoj porodici da više ništa ne mogu da urade, i da se samo nadaju čudu da ne dođe do sepse. Bila sam prepuštena sebi.

Boravak u sterilnoj sobi je i danas u mom sećanju, najteži period lečenja. Osim toga što mi je život bio u pitanju, neke druge stvari su mi još bile teže. Pre svega neadekvatna sterilna soba (danas je renovirana) u kojoj sam kao u nekom staklenom kavezu bila izložena nemilosrdnom blještanju julsog sunca. Postojeći klima uređaj mi je 24 časa duvao hladan vazduh u glavu i proizvodio strašnu buku. Zbog toga sam imala čudne košmare. Izgubila sam osećaj za vreme, pa sam spavala danju, a budila se noću.

Zbog nečije grube greške ostajala sam danima bez svog obroka – barenog povrća, koje sam samo smela da jedem zbog problema sa crevima. Sanjala sam hranu, naročito kako jedem sočne crvene jagode i pijem šampanjac, koji mi rezak i hladan klizi niz grlo (nema šta, otmjena kombinacija).



velika podrška porodice...

Nikada ne bih poverovala da će se meni desiti, da glad nadvlada razum, a to se ipak dogodilo jedne večeri kada sam se zbog izgladnelosti probudila. U sobi obasjanoj mesečinom ugledala sam zaboravljenu tacnu sa nečijim ostacima hrane – koricom kukurznog hleba(koji nisam smela da jedem). Oklevala sam samo jedan tren, bukvalno se bacila na nju, i halapljivo je pojela. Posle toga je usledilo povraćanje.

Još jedna epizoda mi je ostala u ružnom sećanju. Zbog čestih kolitisa, uskoro sam ostala bez bolničkih pidžama, tako sam se našla u situaciji da polu-naga budem izložena pogledima osoblja koje je tuda prolazilo, pa i nekog slučajnog posetioca. Kasnije ćerka donosi pelene za odrasle, ali dok je to trajalo, mislila sam da ću umreti, ne od bolesti, već od ogromnog stida.

Ti nemili događaji su nepravedno bacili su senku na trud čitavog tima. Pa ipak to nije u mojim očima nimalo umanjilo, moje divljenje i poštovanje prema našim lekarima. Pre svega tu mislim na Dr Draganu Stamatović i njenu ulogu u našem lečenju kao doktora, ali još više kao čoveka. Pamtim njenu neverovatnu brigu i požrtvovanje za sve pacijente podjednako. Po završetku radnog vremena telefonom bi se raspitivala za nas, a ponekad bi i skoknula da nas obiđe. Još uvek pamtim njenu ruku na mom čelu dok me bodri da izdržim.

Došao je dan mog izlaska iz bolnice, gde se efekat sprovedene terapije procenjuje kao povoljan do nivoa „vrlo dobre” parcijalne remisije. Sledi nastavak terapije u kućnim uslovima. U pauzama između terapija odlazim na putovanja radi oporavka. U februaru mesecu kada je Beograd bio okovan ledom, za samo dva sata leta stižem u sunčani Tunis. Ostavljajući sve ružno iza sebe prepuštam se plavetnilu ogromnog neba, po kojem leti mnoštvo lasta, smaragdnom moru i sladunjavom mirisu i lepoti cveća.



Mlađa ćerka i ja tu provodimo nezaboravne trenutke. U Tunisu sam bila četiri puta i definitivno se zaljubila u pustinju Saharu. Zauvek ću pamtići veličanstven prizor zalaska sunca koji sam doživela. Noć je sa jedne strane pristizala kao gusti oblak plavo-teget boje, koji se valjao preko peščanih dina, a na drugoj strani sunce na zalasku kao ogroman zlatni disk na čijoj se pozadini ocrtavala silueta mladog Tunižanina na kamili. Tu sam doživela „najglasniju tišinu“, jer kad se malo udaljite i ostanete sami, čujete samo sopstveno disanje i lupanje srca. Naime to se događa jer pesak oko vas upija sve spoljne zvukove. Doživela sam i pravu fatamorganu jednog grada sa svim minaretima.

Posle primljene injekcije interferona (zaštita od infekcija) koju mi je davala moja ćerka, išla sam i na vratolomne vožnje džipovima po peščanim dinama. Bila sam i na još jednom putovanju za pamćenje – krstarenje dolinom Nila.

Danas posle skoro 14 godina naučila sam da su moja bolest, odlasci na kontrole, kao i povremeno uzimanje biopsija koštane srži - sastavni deo mog života. Doktori su nas naučili da je svaki pacijent slučaj za sebe pa je tako i pristup svakome od nas individualan. Ja se danas nalazim u takozvanoj „vrstoj kompletnej remisiji“, i kako moja mlada doktorica Marija Elez kaže, kod mene ima još uvek manevarskog prostora za lečenje i nisu iscrpljene sve mogućnosti.

Iako još uvek nije pronađen lek za ovu bolest, mnogo toga se promenilo u pristupu lečenju. Kada sam se ja razbolela, Talidomid koji mi je bio neophodan nije se ni mogao naći u prodaji, pa smo se dovijali na razne načine. Sada sem Talidomida, koji se danas daje u prvoj liniji odbrane i lako je dostupan (ja sam ga pila 5 godina a danas se ne daje na duže od par meseci) tu su i Bortezomib za koji smo se dugo borili da konačno dođe do nas, a uskoro i Lenalidomid. Iako ovo naizgled deluje dobro, u svetu je dostupno mnogo više lekova, a kod nas se za 14 godina moje bolesti pojavljuje tek treći. Metod lečenja je manje agresivan, sve više lekara je upoznato sa ovom bolešću, tako da se ne gubi dragoceno vreme za postavljanje dijagnoze. Ostaje nam samo da se nadamo da ćemo uskoro dobiti još lekova, jer nažalost postoje pacijenti koji ne reaguju dovoljno dobro na postojeće terapije od kojih im zavisi život.



Unuka daje smisao svemu.....

Sada ne primam nikakve terapije sem vitaminske. Naravno da su ostale mnoge posledice ovog lečenja. One koje meni smetaju su trajna neuropatija donjih ekstremiteta, česti bronhitis... Sve su to ipak sitnice u odnosu na ono što sam izdržala.

Vodim relativno kvalitetan život, sa mojim najbližima. Mlađa ćerka koja je na početku bolesti bila još srednjoškolac, danas je svršeni student biologije (radi, ne u struci) i to znanje vešto primenjuje u vođenju Udruženja obolelih od multiplog mijeloma Srbije, čiji je i predsednik. Starija ćerka i zet su me učinili bakom i obradovali me najslađom unučicom. Vreme provedeno sa njom, mi je najdragocenije. Ona mi je najbolja terapija. Druženje sa mojim prijateljima i čitanje knjiga su takođe nezamenljivi.

A kad se od svega umorim onda je tu moja mala bašta u kojoj nalazim svoj mir. Ne znam šta će se u budućnosti dešavati po pitanju mog zdravlja, ali ja se time ne zamaram. Kao i svi pacijenti živim za svaki poklonjeni dan, a ono što je izvesno je da mojih proživljenih 14 godina života ništa i niko ne može više uzeti!

Vesna Kesić

pacijentkinja obolelela od multiplog mijeloma

BECKWITH WIEDEMANN SINDROM

1. Šta je Beckwith Wiedemannov sindrom?

Beckwith-Wiedemann sindrom (BWS; MKB Q87.3) je genetički uzrokovan i dovodi do poremećaja regulacije rasta. Najčešće karakteristike su: makrozomija (prekomeran rast tela), makroglosija (uvećan jezik), defekti trbušnog zida, povećan rizik ka embrionalnim tumorima u detinjstvu, abnormalnosti bubrega, hipoglikemija (snižene vrednosti šećera u krvi) u prvom mesecu života.

2. Šta je uzrok ove bolesti?

BWS je uzrokovan različitim genetičkim alteracijama koje dovode do izmenjene funkcije gena na hromozomu 11. Molekularne podgrupe bolesti dovode do različitog rekurentnog rizika i različitog kliničkog nalaza kod zahvaćenih osoba.



Kliničke slika Beckwith Wiedemannovog sindroma

3. Koji su simptomi i kada se javljaju?

Kliničke karakteristike po kojima se osobe zahvaćene ovim sindromom u dečijoj dobi mogu prepoznati su: uvećan jezik (makroglosia), prekomeran rast (macrosomia), hipoglikemija, omfalocela (defekt prednjeg trbušnog zida)/umbilikalna hernija (pupčana kila), embrionalni tumori, vaskularne malformacije (malformacije krvnih sudova), visceromegalija (uvećani unutrašnji organi), pozitivna porodična anamneza, rascep nepca (retko).

Prvi simptomi Beckwith Wiedemann sindroma mogu da se uoče već na rođenju i u prvih nekoliko godina života. Abnormalan rast se takođe može manifestovati kao hemihiperplazija (jedna strana tela raste više od druge) i/ili makroglosija (uvećan jezik) što može dovesti do poteškoća u hranjenju, govoru i retko do poremećaja disanja pri spavanju. Kod 30-50% novorođenčadi registruju se hipoglikemije (snižene vrednosti šećera u krvi).

Srčane malformacije u vidu uvećanja srca (kardiomegalija) se mogu javiti kod 9-34% osoba. Kardiomiopatija se retko javlja. U odrasloj dobi se kod većine osoba simptomi uglavnom povlače, a telesna visina je uobičajena. Sindrom je karakterističan po tome što osobe sa ovim sindromom imaju visoku predispoziciju ka tumorima (embrionalnim malignim tumorima) primarno u prvih 8 godina života sa procenjenim rizikom koji iznosi od 3-43%.

4. Kako se postavlja dijagnoza i da li je moguće postaviti dijagnozu u Srbiji?

- Klinička dijagnoza se postavlja na osnovu prisustva minimalno tri karakteristična klinička nalaza (3 major znaka) ili 2 major znaka i 1 minor znak.

- **Major znaci:**

- ❑ *Macrosomia (težina i visina/dužina >97. percentila)*
- ❑ *Macroglosija*
- ❑ *Hemihiperplazija (asimetričan prekomerni rast jedne ili više regije tela)*
- ❑ *Omfalocela (defekt prednjeg trbušnog zida) ili umbilikalna hernija*
- ❑ *Embrionalni tumor (npr. Wilmsov tumor, hepatoblastom, neuroblastom, rabdomiosarkom u detinjstvu)*
- ❑ *Visceromegalija uključuje jedan ili više intraabdominalnih organa: jetra, slezina, bubrezi, nadbubrežne žlezde, i/ili pankreas*
- ❑ *Abnormalnosti bubrega uključuju strukturne abnormalnosti, nefromegaliju, nefrokalcinozu*
- ❑ *Linearni usek na ušnoj resici i/ili jamice oko heliksa*
- ❑ *Mezenhimalna displazija placentе*
- ❑ *Rascep nepca (retko kod BWS)*
- ❑ *Kardiomiopatija (retko kod BWS)*
- ❑ *Pozitivna porodična anamneza (≥1 član porodice sa kliničkom dijagnozom BWS ili anamneza koja sugerise BWS)*

- **Minor znaci (manje specifični znaci):**

- ❑ *Polihidramnion i prevremeni porođaj*
- ❑ *Hipoglikemija novorođenčeta*
- ❑ *Vaskularne lezije koje uključuju nevus simpleks (na čelu, glabeli, i/ili na zadnjoj strani vrata) ili hemangiomi (kutani ili ekstrakutani)*
- ❑ *Karakterističan izgled lica*
- ❑ *Strukturne anomalije srca i kardiomegalija*
- ❑ *Dijastaza mišića rectusa abdominis*
- ❑ *Ubrzana koštana starost (često se javlja kod sindroma prekomernog rasta i kod endokrinoloških poremećaja)*

Kod osoba zahvaćenih BWS opisuje se nekoliko različitih oblika tumora. Tumori se veoma retko javljaju nakon 10-te godine života, i rizik ka tumorima opada tokom vremena i tada je sličan riziku u opštoj populaciji. Najveći rizik od tumora imaju ona deca koja imaju hemihiperplaziju i organomegaliju (uvećanje organa), naročito nefromegaliju (uvećan bubreg), u odnosu na decu koja imaju samo izolovanu hemihipertrofiju. Najčešći tumori koji se mogu javiti su: Wilmsov tumor (tumor bubrega; oko 40% slučajeva); hepatoblastom (tumor jetre); adrenokortikalni karcinom (tumor nadbubrega oko 20% slučajeva); neuroblastom; rabdomiosarkom.

- Pozitivan citogenetski i molekularni test može da potvrdi dijagnozu, međutim, negativan nalaz ne može uvek da isključi postojanje ovog sindroma. Citogenetski detektabilne abnormalnosti zahvataju hromozom 11p15 i nalaze se kod oko 1% zahvaćenih osoba. Molekularno genetsko testiranje može identifikovati gubitak metilacije imprinting centra majčinog hromozoma (IC2) kod oko 50% zahvaćenih osoba. Očeva uniparentalna dizomija se može utvrditi kod oko 20% osoba i prekomerna metilacija imprinting centra maternalnog hromozoma IC1 kod oko 5% osoba.

Klinička i citogenetska dijagnoza se može postaviti u Srbiji. Dodatna dijagnostika se može sprovesti u inostranstvu. Genetički testovi i metode koje su trenutno dostupne mogu da identifikuju oko 80% genetičkih mutacija koje uzrokuju BWS.

5. Kako se leči Beckwith Wiedemannov sindrom?

Tretman manifestacija BWS uključuje standardne suportivne medicinske i hirurške mere lečenja. Skrining hipoglikemija se preporučuje kod svakog novorođenčeta kod kog postoji povećan rizik ka BWS. Lečenje hipoglikemije smanjuje rizik CNS komplikacija. Hirurška korekcija abdominalnog zida je neophodna u slučaju omfalocela. Endotrahealna intubacija je ponekad neophodna u slučajevima kompromitovanog disanja usled makroglosije. Deca sa makroglosijom mogu imati benefit od hirurške korekcije jezika u uzrastu odojčeta ili u ranom detinjstvu i od logopedskog tretmana za razvoj govora. Hirurški tretman je terapija izbora za hemihiperplaziju. Neoplazme se tretiraju prema standardnim onkološkim protokolima od strane onkologa. Nefrokalcinoza i ostali nalazi na bubregu treba da budu procenjeni i lečeni od strane dečijeg nefrologa. Deca sa strukturnim anomalijama gastrointestinalnog trakta od strane gastroenterologa, kardiolog za kardiovaskularne probleme. Prevencija sekundarnih komplikacija se sprovodi kroz evaluaciju: Monitorovati hipoglikemiju, naročito u novorođenačkom periodu, sprovoditi skrining za embrionalne tumore usltrasonografski, svaka 3 meseca do 8. godine života, monitorovati nivo alfa feto proteina (AFP) svaka 3 meseca tokom prve 4 godine života radi rane detekcije hepatoblastoma. Nakon toga godišnje ultrasonografske kontrole i dva puta godišnje određivanje urinarnog odnosa (kalcijum/kreatinin), a ostale kontrole u zavisnosti od manifestacija BWS.

6. Koji lekar specijalista je zadužen za praćenje pacijenata obolelih od ove bolesti?

Predložen pristup u medicinskom praćenju i lečenju je multidisciplinarnan pristup obzirom na multisistemsku zahvaćenost. Na oboljenje može da posumnja na rođenju neonatolog. Praćenjem rasta i razvoja na oboljenje može da posumnja pedijatar u razvojnom savetovalištu. Kod novorođenčadi zahvaćenih ovim sindromom koji imaju defekt trbušnog zida može da posumnja hirurg. U zavisnosti od kliničkih manifestacija tim lekara učestvuje u medicinskoj evaluaciji osoba zahvaćenih ovim sindromom. To su najčešće pedijatar, hirurg, ORL specijalista, onkolog, neonatolog, genetičar, nefrolog, gastroenterolog, kardiolog i po potrebi lekari drugih specijalnosti.

7. Kako se leči?

Leče se manifestacije bolesti. U slučaju hipoglikemije, važno je korigovati hipoglikemiju. U slučaju potrebe za hirurškom intervencijom sprovodi se operativno lečenje. U slučaju potrebe za logopedski tretman uključuje se logoped. U slučaju detekcije tumora sprovodi se lečenje prema protokolu onkologa u zavisnosti od vrste tumora.

8. Da li postoje klinička ispitivanja o ovoj bolesti u svetu?

Trenutno je evidentirano osamnaest kliničkih istraživanja vezanih za ovo oboljenje koja su u toku (u Italiji, Nemačkoj Španiji, Velikoj Britaniji, Kanadi, Francuskoj).

9. Koliko je bolest retka?

Oboljenje BWS jeste retko oboljenje sa učestalošću od oko 1:13700.

10. Gde se može naći podrška i više informacija o ovoj bolesti?

Više podataka o ovom oboljenju može se pronaći na sajtovima:

Orphanet

Genetics Home Centre

National Organization for Rare Disorder (NORD)

OMIM

Cancer.net

Doc.dr Ivana Kavečan – načelnik Odeljenja za medicinsku genetiku
Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine



HAE GODIŠNJI SUSRET

U nedelju 23. aprila, Udruženje za hereditarni angioedem – HAE Srbija je u prostorijama Impakt haba u Beogradu održalo svoj godišnji sastanak i obeležilo godinu dana rada.

Sastanku su, pored pacijenata i lekara iz svih krajeva zemlje koji čine Stručni odbor HAE Srbija, prisustvovali i prijatelji iz drugih udruženja za retke bolesti.

Osim što predstavlja prvi zajednički susret ove vrste, HAE Srbija će april 2017. pamtiti po vestima da će prvi put, nakon 30 godina – tokom kojih su mnoge porodice izubile svoje voljene zbog ove retke, teške i po život opasne bolesti – i pacijentima u Srbiji, uključujući najmlađe, postati dostupna određena količina visokodelotvornih lekova koji spasavaju život u slučaju smrtonosnog napada HAE.



Zahvaljujući višemesečnom kontinuiranom radu udruženja HAE Srbija i podizanju svesti opšte i stručne javnosti o ovom retkom poremećaju imunskog sistema, Vlada Srbije je, na predlog Ministarstva zdravlja, na sednici 20. aprila, donela zaključak o izmeni zaključka o finansiranju lečenja osoba obolelih od retkih bolesti u 2017, kojim je sredstva u iznosu od 81 milion dinara opredelila za nabavku lekova za HAE.

Tim povodom, prisutnima se obratila predsednica udruženja Ivana Golubović, koja je istakla da ova odluka predstavlja odluku od životnog značaja za sve pacijente s HAE u Srbiji, jer se napokon više neće gubiti životi zbog bolesti koja se uz lekove danas može u potpunosti kontrolisati.

Ona je dodala da je udruženje zatražilo od ministarstva da se za narednu godine planiraju veća sredstva za lečenje HAE i istovremeno izrazila nadu da će Republički fond za zdravstveno osiguranje u saradnji s udruženjem pacijenata ove godine brzo realizovati zaključak i uspeti da dobavi što veću količinu lekova od novca koji je opredeljen u te svrhe.

Kao važno pitanje istakla je i pitanje distribucije lekova za HAE, koje pacijenti koji boluju od ove retke bolesti – uključujući najmlađe, za koje je dostupna samo terapija koja se primenjuje intravenski – u svakom trenutku moraju imati kod sebe. U prilog kućnoj terapiji i samostalnoj primeni, navela je, govore i razlozi medicinske prirode (otok disajne puteve može da zatvori u roku od 20 minuta) i ekonomske (rana primena smanjuje broj doza neophodnih za tretiranje napada). Osim toga, zahtev udruženja podržan je svim svetskim smernicama, u kojima nosi oznaku „jaka preporuka“.

S obzirom na to da svi lekovi za HAE imaju odobrenje EMA za samostalnu primenu i da je model kućne terapije u Srbiji već primenjen u slučaju hemofilije, Ivana Golubović je izrazila nadu da se u Srbiji neće dogoditi situacija kao u Makedoniji, gde je bilo potrebno da trudnica koja se gušila putuje iz jednog u drugi grad kako bi primila terapiju da bi nadležni shvatili zašto je neophodno da pacijenti s HAE svoje lekove imaju kod sebe i da su oni ili članovi njihove porodice obučeni da ih primene u slučaju potrebe.

Pored Ivane Golubović, prisutnima se takođe obratila dr Slađana Andrejević, predsednik Stručnog odbora HAE Srbija, koja je iskoristila priliku da pozdravi dr Dušanku Marković, načelnicu Imunološke laboratorije Kliničkog centra Niš i novog člana Stručnog odbora. Budući da se u regionu za koji je odgovoran Klinički centar u Nišu nalazi 80 odsto svih nedijagnostikovanih pacijenata s HAE, udruženju HAE Srbija je naročito drago što sada i osobe s juga zemlje koje sumnjaju da boluju od HAE Srbija imaju kome da se obrate za pomoć.



prezentacija Ivane Golubović, predsednice HAE

KONGRES PREVENTIVNE PEDIJATRIJE

Simbolično, na Svetski dan zdravlja, 7. aprila 2017. godine otvoren je Četvrti kongres preventivne pedijatrije. Udruženje za preventivnu pedijatriju Srbije organizovalo je trodnevnu edukaciju u Novom Sadu za lekare i medicinske tehničare. Učestvovali su i stručnjaci iz okolnih zemalja - Hrvatske, Bosne i Hercegovine, Crne Gore, Kosova, Makedonije. Na Kongresu su iznete novine važne ne samo u sprečavanju, već i u dijagnostici i lečenju bolesti.



Nas časopis je izazvao veliko interesovanje prisutnih

Istaknuta je važnost preventivnih sistematskih pregleda u školama, a u Novom Sadu će biti otvorena i ambulanta pri osnovnoj školi čiji zaposleni će imati za cilj da u značajnoj meri unaprede zdravlje dece i ukažu na zdrave navike koje treba da steknu da bi sačuvali svoje i zdravlje svojih bližnjih. U edukaciju najmlađih uključeni su i prosvetni radnici i vaspitači, u šta su svi polaznici Kongresa imali priliku da se uvere. Deca vrtića "Čarobni svet" iz Novog Sada su izvela priredbu posvećenu zdravoj ishrani, higijeni i fizičkoj aktivnosti.

Lekari primarne zdravstvene zaštite su tokom predavanja imali priliku da međusobno uporede rad ambulanti i unaprede saradnju sa višim nivoima zdravstvene zaštite. S tim u vezi razmatran je problem i sa Intergrisanim Zdravstvenim Informacionim Sistemom - IZIS-om zbog nemogućnosti zakazivanja termina za pojedine preglede. Kako je recimo, važnije na vreme dijagnostikovati Tethered cord sindrom (sindrom zategnute kičmene moždine) potrebno je da što pre pacijent bude upućen neurohirurgu i da se u najskorijem mogućem roku uradi ultrazvučni pregled kičmene moždine jer koštane strukture u kasnijem uzrastu onemogućavaju ovakav pregled, a pacijent se tada upućuje na magnetnu rezonancu koja iziskuje više sredstava iz budžeta Fonda za zdravstveno osiguranje. Moderator sesije su bili prof. dr Maja Nikolić, doc. dr Nebojša Kavarić i prim mr sc med Branislava Stanimirov.



Okrugli sto Izazovi u sprovođenju imunizacije juče, danas, sutra

Značajno mesto u očuvanju zdravlja zauzima i redovna fizička aktivnost. Ukoliko je primenjena pravilno, umereno i u skladu sa mogućnostima organizma u dečijem uzrastu najvažnija je za pravilno razvijanje kostiju, zglobova i mišića. Skolioza i kifoza su bolesti savremenog društva, usled sedentarnog načina života i korišćenja modernih tehnologija. Deca koja aktivno treniraju u sportskim klubovima imaju redovne šestomesečne sistematske preglede specijalista sportske medicine na kojima se utvrđuje sposobnost deteta za bavljenje sportom. Takođe, na takvim pregledima dete može dobiti informaciju i o tome da li je taj sport koji trenira baš pravi za njega i da li treba da promeni sport kako njegovo zdravlje ne bi bilo narušeno.



Školski sport dobija na značaju jer od sada i deca koja se takmiče na školskim prvenstvima moraju proći sistematski pregled izabranog lekara kojim se utvrđuje opšta zdravstvena sposobnost i dobiti overenu sportsku knjižicu za školska takmičenja. Za to je dovoljan pregled po sistemima i laboratorijski pregled koji se, po Stručnom metodološkom uputstvu, redovno obavljaju u neparnim razredima škola. Moderatorji sesije su bili dr Tamara Gavrilović, dr Dragan Radovanović i dr Jadranka Plavšić.

U prevenciju naslednih bolesti uključeni su, pored pedijatarata, i ginekolozi, lekari opšte medicine, psiholozi, medicinske sestre. U okviru pojedinih domova zdravlja osnovane su službe za planiranje porodice, škole za trudnice, škole roditeljstva. Kako doc. dr Nebojša Kavarić ističe, u nekim gradovima takve službe su ukinute jer nema dovoljno specijalista koji bi bili zaduženi za rad u ovim organizacijama, a postojeći kadar je opterećen prevelikim obimom posla sa pacijentima.

U cilju očuvanja reproduktivnog zdravlja plan je uvođenje predmeta u školi koji će deci omogućiti edukaciju i oslobađanje od straha od bolesti. Takav projekat je već zaživeo u Hrvatskoj, gde učenici na predmetu "zdravstveni odgoj" uče o anatomiji, polno odgovornom ponašanju, rizičnim ponašanjima i prevenciji kako polno prenosivih bolesti, tako i neželjenih maloletničkih trudnoća. Po rečima dr Dubravka Lepušića, ginekologa KBC "Sestre milosrdnice" iz Zagreba, vlastiti izbor je jedino moguće ako postoji znanje.

Najposećenija sekcija Kongresa i najznačajnija tema prevencije je bila imunizacija kojoj je bio dodeljen ceo jedan dan na ovom trodnevnom stručnom skupu. Moderatorji sesije dr Snežana Medić, prim mr sc med Branislava Stanimirov i dr Đurđa Španović i učesnici diskusije prof. dr Vladimir Petrović i prof. dr Zoran Radovanović istakli su značajnost vakcinacije ali i poražavajuće rezultate istraživanja procenta vakcinisanog stanovništva. Važno je ispuniti potrebe deteta i socijalne sredine, a ne samo želje roditelja, koji u sve većem broju odbijaju redovnu vakcinaciju svoje dece. Povećanje broja vakcinisanih i zdravstvena prosvetljenost stanovništva moguća je samo ukoliko to rade edukovane osobe, a ne laici i oni kojima je samo cilj da budu viđeni i za to dobiju novčanu naknadu.

Posle izvrsnih predavanja i radnog vikenda posetioci odlaze zadovoljni i privilegovani što su prisustvovali Kongresu najznačajnijeg dela medicine i sa voljom da unaprede zdravlje ne samo svojih pacijenata, nego i podignu svest celokupnog stanovništva o zdravim životnim navikama i značajnosti preventivnih pregleda. Jer prevencija je pola zdravlja.

Dr Marina Jovanović
Dom zdravlja Sremska Mitrovica



FDA I EMA ODOBRILE PRVE TRETMANE ZA KASNO INFANTILNI OBLIK BATENOVE BOLESTI I SVE OBLIKE SPINALNE MIŠIČNE ATROFIJE SMA

Američka Administracija za hranu i lekove (FDA), odobrila je danas lek "Brineura" (cerliponaza alfa) kao tretman za specifičan oblik Batenove bolesti. Brineura je prvi tretman, odobren od strane FDA, koji usporava gubitak hoda kod pacijenata - dece sa simptomima od 3 godine i starije, a koja pate od kasno-infantilne varijante neuronske ceroidne lipofuscinoze tip 2 (CLN2), poznatije i kao tripeptid peptidaza 1 (TPP1) deficijencija. Takođe, odobrena je i terapija za SMA pod nazivom SPINRAZA.

"FDA je posvećena odobravanju novih i inovativnih terapija za pacijente sa retkim bolestima, pogotovo u slučajevima gde ne postoji opcija odobrenog tretmana", rekla je Julie Beitz, M.D., direktor Kancelarije za evaluaciju lekova III u Centru FDA za evaluaciju lekova i istraživanje. "Odobranje prvog leka za tretman ove forme Batenove bolesti predstavlja važan korak napred za pacijente koji pate od ove bolesti."



Brineura

CLN2 je jedno iz grupe oboljenja poznatijih kao neuronska ceroidna lipofuscinoza (NCL), poznate još i po nazivu Batenova bolest. CLN2 je redak nasledni poremećaj koji prvenstveno pogađa nervni sistem. U kasno infantilnom obliku ove bolesti, prvi znaci i simptomi se obično javljaju između 2. i 4. godine. Prvi simptomi obično su zaostajanje u govoru, učestali epileptični napadi i poteškoće u koordinaciji pokreta (ataksija). Kod bolesne dece takođe se razvija i grčenje mišića (mioklonus) i gubitak vida. CLN2 bolest utiče na osnovne motoričke veštine, kao što su sedenje i hodanje. Osobama sa ovim oboljenjem često su potrebna invalidska kolica već u ranom detinjstvu i tipično ne prežive svoje tinejdžerske godine. Batenova bolest je relativno retka, javlja se kod 2 do 4 deteta na svakih 100.000 rođene dece (procena u Sjedinjenim Američkim Državama).

Brineura je enzimska terapija američke farmaceutske kompanije BioMarin. Njen aktivni sastojak (cerliponaza alfa) je rekombinovana forma ljudskog TPP1, enzima koji nedostaje pacijentima sa CLN2 oboljenjem. Brineura se daje u likvor (cerebrospinalnu tečnost) infuzijom preko specijalnog, hirurški postavljenog rezervoara i katetera u glavi (sprava za intraventrikularni pristup). Brineura se mora primenjivati pod sterilnim uslovima kako bi se smanjio rizik od infekcija, a tretman se mora sprovoditi od strane medicinskog stručnjaka upoznatog sa intraventrikularnom primenom lekova. Preporučena doza Brineure kod pedijatrijskih pacijenata od 3 godine i starijih je 300mg primenjenih jednom, svake druge nedelje, putem intraventrikularne infuzije, praćene infuzijom elektrolita. Kompletan tretman Brineurom, uključujući i neophodnu intravetrikularnu infuziju elektrolita, traje otprilike 4.5 sata. Pred-tretman pacijenata sa antihistaminima, sa ili bez antipiretika (lekova za prevenciju ili tretman povišene temperature) ili kortikosteroidima, preporučuje se 30 do 60 minuta pre početka same infuzije.

Efikasnost Brineure je utvrđena putem nerandomizovane, jednostruke (single-arm) studije sa povećavanjem doze, kod 22 simptomatična pacijenta-dece sa CLN2 oboljenjem, što je upoređeno sa 42 netretirana pacijenta sa CLN2 oboljenjem putem istorijata bolesti nezavisne kontrolne grupe, koji su barem 3 godine starosti i imaju motoričke i govorne simptome. Uzimajući u obzir starost, bazičnu sposobnost hodanja i genotip, pacijenti tretirani Brineurom su pokazali smanjen gubitak sposobnosti hodanja u poređenju sa netretiranim pacijentima iz nezavisne kontrolne grupe. Sigurnost Brineure je procenjena kod 24 pacijenta sa CLN2 oboljenjem starosti od 3 do 8 godina koji su primili barem 1 dozu Brineure tokom kliničke studije. Sigurnost i efikasnost Brineure nisu procenjeni kod pacijenata mlađih od 3 godine.



Najčešća neželjena dejstva i nuspojave kod pacijenata tretiranih Brineurom uključuje povišene temperature, abnormalnosti EKG-a uključujući usporen rad srca (bradikardija), hipersenzitivnost, smanjenje ili povećanje proteina likvora, povraćanje, epileptične napade, hematoma (abnormalno sakupljanje krvi van krvnih sudova), glavobolje, iritabilnost, povećanje broja belih krvnih zrnaca u likvoru (pleocitoza), infekcije vezane za kateter, osećanje nervoze i nizak krvni pritisak.

Brineura ne treba da se primenjuje kod pacijenata kod kojih postoje znaci akutnih komplikacija sa intraventrikularnim kateterom (npr. curenje, neispravnost ili znaci infekcije kao što su oticanje, crvenilo skalpa, izlivanje tečnosti ili ispušćenje na skalpu oko ili ispod intraventrikularnog katetera). U slučaju komplikacije sa intraventrikularnim kateterom, medicinski stručnjaci treba da prekinu infuziju Brineure i potraže uputstvo proizvođača katetera radi daljih instrukcija. Uz to, medicinski stručnjaci treba da rutinski testiraju likvor pacijenta kako bi otkrili eventualne znake infekcije. Brineura ne treba da se koristi kod pacijenata sa ventrikuloperitonealnim šantom (medicinska sprava koja olakšava pritisak na mozak uzrokovan nakupljanjem tečnosti).

Medicinski stručnjaci treba da prate i vitalne znakove (krvni pritisak, rad srca itd.) pre početka infuzije, zatim periodično tokom infuzije, kao i posle infuzije. Takođe, treba da se prati elektrokardiogram (EKG) tokom infuzije kod pacijenata sa istorijom usporenog srčanog ritma (bradikardija), poremećajem provođenja (oslabljena progresija električnih impulse kroz srce) ili strukturnim srčanim bolestima (defekti ili abnormalnosti srca), pošto neki pacijenti sa CLN2 oboljenjem mogu da razviju poremećaje provođenja ili srčana oboljenja. Hipersenzitivne reakcije su takođe prijavljene kod pacijenata tretiranih Brineurom. Usled moguće anafilakse, odgovarajuća medicinska podrška treba da bude na raspolaganju prilikom primene Brineure. Ukoliko dođe do anafilakse, infuziju treba smesta prekinuti i započeti odgovarajući tretman.

FDA će zahtevati da proizvođač Brineure dalje procenjuje sigurnost primene Brineure kod CLN2 pacijenata mlađih od 2 godine, uključujući probleme i komplikacije vezane za kateter i njegovu rutinsku upotrebu. Dodatno, dugoročna studija sigurnosti će minimalno 10 godina pratiti CLN2 pacijente koji primaju Brineuru.

Udruženje Život

VELIKA ZAJEDNIČKA AKCIJA

Velika kampanja za pomoć Udruženju Život „Majica jedna donacije vredna. Zajedno za Život“ traje veoma uspešno već godinu i po dana. Kampanja je namenjena prvenstveno firmama, ali i fakultetima, školama, vrtićima, sportskim klubovima, itd., koji se mogu pridružiti i pomoći kupovinom majica s logom Udruženja Život. Na istu majicu, po želji onih koji se priključuju, postoji mogućnost štampanja njihovog loga ili slogana. Cilj je da se nošenjem majica širi poruka da postoje dečica obolela od Batenove, ali i drugih oblika najtežih retkih bolesti. Na ovaj način će firme koje pomažu biti prepoznate kao društveno odgovorne, dok dečica dobijaju neophodnu pomoć. Cena jedne majice je 920 dinara + PDV, odnosno 600 dinara + PDV za vrtiće, škole, fakultete...

Oni koji kupe 10 ili više majica biće uvršteni na spisak donatora i prijatelja na sajtu Udruženja Život. Novina je to što se od nedavno može pomoći i kupovinom promo paketa koji osim majice sadrže i platnenu torbu, šolju i kišobran. Osim logoa Udruženja „Život“ i na ove artikle moguće je odštampati logo ili slogan onih koji se pridružuju. Do sada je akciju nesebično podržalo na desetine firmi, škola, vrtića i pojedinaca koji se zajednički bore za isti cilj: pomoći onimima kojima je pomoć najpotrebnija.

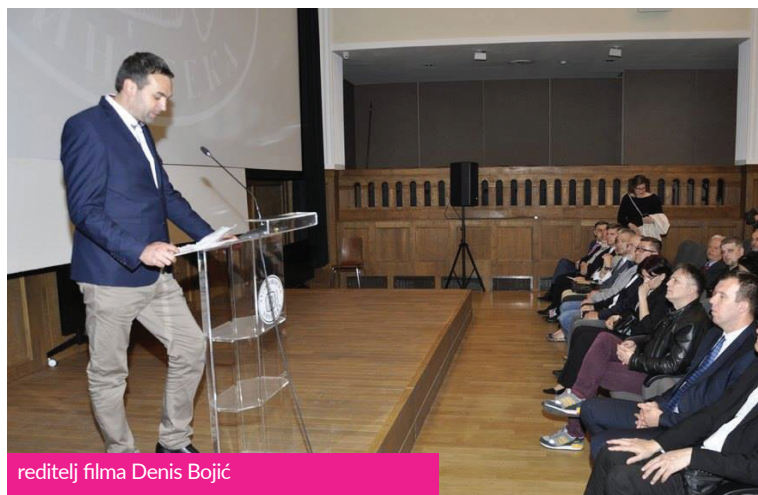


PREMIJERA FILMA „LICA LAFORE“

Dana 25.05.2017. u Beogradu je održana premijera dokumentarnog filma Denisa Bojića "Lica Lafore" koji predstavlja "priču o porodici koja je odlučila da pokrene svet".



Branslav lečić recezent filma



reditelj filma Denis Bojić

"Ovaj film ekranizuje borbu za pronalazak leka za jednu od najtežih dečijih bolesti na svetu, Laforinu bolest. Ovaj najteži i najređi oblik epilepsije kod ljudi odnosi živote dece širom sveta. Iako je prošlo više od stotinu godina od prvog opisa bolesti, farmaceutske kompanije i državni fondovi nisu bili dovoljno zainteresovani za finansiranje istraživanja jer je bolest retka.

Sav teret u finansiranju istraživanja leka za ovu bolest na sebe preuzima Lafora asocijacija i porodice širom sveta, čija su deca osuđena na smrtnu kaznu. Za svaku od njih, vremena je sve manje.

Jedna porodica je odlučila da neće stati dok Lafora ne bude zbrisana sa lica zemlje. Boreći se protiv mnogo jačeg neprijatelja, porodica Gajić čini nemoguće u želji da spasi život svoje dece. Sa druge strane sveta, u Kanadi, prof. Minsian i njegov tim istraživača više od deceniju pokušavaju da otkriju lek za ovu smrtonosnu bolest.

Napor jedne porodice da pokrene planetu i entuzijazam vodećih svetskih naučnika, biće spojeni u nevorovatnoj snazi ljudskog duha, koji pomera granice u svetu nauke i pokazuje da ništa nije nemoguće."



Snježana Gajić, majka heroj i Bojana Miroslavljević

Da....film jeste težaki fascinantanbol i tuga neće nestati ako mi okrećemo glavu od realnosti, ali ako pogledamo surovom životu pravo u oči- neko dete će dobiti lek ipreživeti.....možda to neće biti moje dete.....ali moje dete sutra može biti vaše dete.....



SPINRAZA® (NUSINERSEN) ODOBRENO U EVROPSKOJ UNIJI KAO TERAPIJA PRVOG IZBORA U LEČENJU SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE

“Kao deo naše misije poboljšanja života obolelih od SMA, ostajemo verni našoj rešenosti da u saradnji sa zdravstvenim profesionalcima, interesnim grupama i vladinim agencijama, osiguramo što brži pristup bolesnicima ovom značajnom tretmanu SPINRAZA-om.”

Objavljeno da je Evropska Komisija (EC) dala dozvolu za upotrebu SPINRAZA®(nusinersen) za lečenje spinalne mišićne atrofije (SMA), SMA je najčešća forma bolesti i od ove forme boluje približno 95% svih SMA bolesnika. SMA je vodeći genetski uzrok smrti odojčadi sa progresivnom, onesposobljavajućom mišićnom slabošću. SPINRAZA je pregledan od strane Evropske Agencije za Lekove (EMA) po ubrzanom programu, namenjenom za obezbeđivanje ubrzanog pristupa za one bolesti, gde medicinske potrebe nisu zadovoljene.

“Danas smo spojili pojedince i porodice koji su pogođene SMA u celoj Evropi u proslavi odobrenja SPINRAZA-e. Na osnovu robusnog prikazanog efikasnog i bezbednosnog profila u kliničkim studijama, verujemo da će SPINRAZA imati značajan uticaj na odojčad, decu i odrasle osobe sa ovom razarajućom bolešću,” rekao je Michel Vounatsos, glavni izvršni direktor Biogena. “Kao deo ove misije poboljšanja života obolelih od SMA, ostajemo verni našoj rešenosti da u saradnji sa zdravstvenim profesionalcima, interesnim grupama i vladinim agencijama, osiguramo što brži pristup bolesnicima ovom značajnom tretmanu SPINRAZA-om.”

Odobrenje za SPINRAZA-u je primarno zasnovano na rezultatima dve ključne multicentrične, kontrolisane studije, uključujući i finalne podatke ENDEAR (SMA sa početkom u novorođenačkom uzrastu) i privremene podatke CHERISH (SMA sa kasnijim početkom) studija. Oba su pokazala klinički značajnu efikasnost i povoljan bezbednosni profil SPINRAZA-e. Podaci za odobrenje su potvrđeni i studijom otvorenog dizajna kod pred- simptomatskih i simptomatskih pacijenata, kod kojih je bolest verovatna ili klinički sigurna, sa tipovima 1, 2 i 3 SMA.

Završne analize ENDEAR studije, pokazale su da je statistički značajno veći broj pacijenata postiglo definisanu fazu motornog razvoja u grupi na SPINRAZA (51%) u odnosu na kontrolnu grupu (0%) ($p < 0.0001$). Neka novorođenčad u SPINRAZA grupi dostigla su i punu motornu kontrolu glave, mogućnost prevrtanja, sedenja i stajanja.

Dodatno, novorođenčad lečena sa SPINRAZA-om, pokazala su statistički značajnu redukciju rizika (47%) od smrtnog ishoda ili potrebe za trajnom veštačkom ventilacijom ($p = 0.0046$).

Preliminarna analiza CHERISH studije, pokazalo je statistički značajan i klinički relevantno poboljšanje motorne funkcije kod dece sa SMA kasnog nastanka (najverovatnije u pravcu razvoja Tipa 2 ili Tipa 3) lečenih sa SPINRAZA u poređenju sa nelečenom decom. Poboljšanje se meri Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSE) i pokazuje razliku od 5.9 bodova srednje vrednosti od uključivanja u studiju do Meseca 15 na HFMSE skali ($p = 0.0000002$). HFMSE je pouzdano i validirano oruđe, specifično dizajnirano da proceni motornu funkciju kod dece sa SMA. Podaci na kraju 3 faze su bili konzistentni sa preliminarnim analizama koji su predstavljeni na godišnjem sastanku Američke Neurološke Akademije u Bostonu, Masačusets., u aprilu 2017.

“Sveukupni klinički nalaz podržava podatke o efikasnosti i bezbednosti SPINRAZA-e kod velikog broja pojedinaca obolelih od SMA, uključujući i značajno poboljšanje motornog razvoja i redukciju rizika od smrti odojčeta,” rekao je Prof. Dr. Jan Kirschner iz Univerzitetskog medicinskog Centra iz Frajburga, Nemačka. “Ovo do sada nezabeleženo poboljšanje donosi nadu zajednici u kojoj nije bilo odobrenog lečenja postepenog gubitka motorne funkcije. Sada vidimo motorno poboljšanje sa SPINRAZA-om, kakvo do sada prirodnim tokom bolesti nije viđeno.”



SPINRAZA se mora primeniti u vidu intratekalne injekcije, što terapiju direktno dostavlja u cerebrospinalnu tečnost (CSF) oko kičmene moždine,³ gde dolazi do degeneracije motornih neurona kod obolelog od SMA zbog nedovoljnog nivoa preživljavanja protein motornog neurona (SMN).⁴

SPINRAZA je pokazala povoljan sigurnosni profil. Trombocitopenija, bubrežna toksičnost i poremećaji koagulacije, uključujući i tešku trombocitopeniju je zabeležena nakon primene subkutanog ili intravenskog antisense oligonukleotida. Postoji rizik od neželjenih dejstava u sklopu procedure lumbalne punkcije (npr. glavobolja, bol u leđima i povraćanje).

Vreme dostupnosti SPINRAZA-e u zemljama EU biće različito, po lokalnim principima nadoknade i pristupnim putevima. Biogen saraduje sa zdravstvenim sistemima i državnim agencijama u EU, da bi obezbedili pacijentima pristup SPINRAZA-i.

U 2016-toj godini, kao odgovor na potrebu za lečenje najteže obolelih od SMA, Biogen je sponzoriseo jednu od najvećih, prethodno odobrenih, besplatnih Programa Proširenog Pristupa (EAP) lečenja retkih bolesti. EAP je dovela do inicijacije i kontinuiranog lečenja više od 350 pacijenata, koji su ispunili ključne kriterijume, obolelih od SMA sa početkom u novorođenačkom uzrastu (kod kojih će se najverovatnije razviti Tip 1 bolesti) u 17 evropskih zemalja.

Za informacije o leku SPINRAZA u EU posetite <http://www.ema.europa.eu/ema/>.

Ažuriranja programa SPINRAZA

SPINRAZA je prvo odobrena u SAD, od strane Agencije za hranu i lekove (FDA) 23. Decembra 2016, tri meseca po podnošenju zahteva. Biogen je takođe podneo zahtev regulatornim telima Japana, Kanade, Australije, Švajcarske i Brazila i planira i dalje zahteve tokom 2017.

Biogen je licencirao globalna prava za razvoj, proizvodnju i komercijalizaciju SPINRAZA-e od Ionis Pharmaceuticals-a (NASDAQ: IONS), lidera u antisens terapiji. Biogen i Ionis sproveli su inovativni klinički razvojni program, koji je doveo SPINRAZA-u od prve doze kod ljudi u 2011 do prvog zvaničnog odobrenja u pet godina. Na osnovu autorizacije EK-SPINRAZA, Ionis će dobiti \$50 miliona nadoknade. Ionis takođe ispunjava uvete za primanje redovnih naknada od procenta globalne prodaje SPINRAZA-e.

O SMA

Spinalna mišićna atrofija (SMA) se karakteriše gubitkom motornih neurona kičmene moždine i moždanog stabla, što dovodi do teške i progresivne mišićne atrofije i slabosti. Na kraju, oboleo sa najtežom formom SMA može biti paralizisan i može imati teškoće u obavljanju najosnovnijih funkcija, kao što su disanje i gutanje.

Zbog gubitka ili greške u genu SMN1, osobe sa SMA ne stvaraju dovoljno proteina SMN, što je od presudnog značaja za održavanje motornih neurona. Težina SMA je u korelaciji sa količinom proteina SMN. Osobe sa Tipom 1 SMA, forme koja zahteva intenzivnu negu i stalnu podršku, proizvode jako malo proteina SMN i nikada ne mogu da samostalno sede, a bez respiratorne podrške mogu da žive do dve godine. Osobe sa Tipom 2 i Tipom 3 SMA, stvaraju više proteina SMN i imaju manje tešku formu bolesti, koja i tako u značajnoj meri utiče na svakodnevne aktivnosti pacijenta.

O SPINRAZA-i (nusinersen)

SPINRAZA je razvijena globalno radi lečenja SMA.

SPINRAZA je antisens oligonukleotid (ASO), izveden antisens tehnologijom Ionis Pharmaceuticals-a, kojim se leči SMA, uzrokovan mutacijama i delecijama na SMN1 genu, koji se nalazi na hromozomu 5q, što dovodi do nastanka deficijencije proteina SMN. SPINRAZA menja splajsing SMN2 pre-mRNK i time povećava proizvodnju SMN protein pune dužine. su kratki sintetički lanci nukleotida, koji se selektivno vezuju za ciljni RNK i time regulišu ekspresiju gena. Upotrebom ove tehnologije, SPINRAZA ima potencijal za povećanje količine SMN proteina pune dužine obolelog od SMA.

NISTE NEVIDLJIVI

**Besplatna linija pomoći
za osobe obolele od retkih bolesti**

0800 333 103

Imate pitanja ili Vam treba pomoć?

Pozovite i razgovarajte sa našim advokatom, socijalnim radnikom i psihologom svakim radnim danom od **10 do 18h**.

www.norbs.rs

www.facebook.com/retkebolesti

linijapomoci@norbs.rs



PRIJATELJI UDRUŽENJA:



Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život”

Bul. Oslobođenja 41, 21 000 Novi Sad

+381 62 585 118

www.zivotorg.org

Impresum

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

REČ za život : prvi 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