

**POČELO JE
SNIMANJE**
dokumentarnog
filma ZOJA



**MEHANIČKA
VENTILACIJA ZA
DECU I ODRASLE U
KUĆNIM USLOVIMA**
DOGODILO SE...
str. 15

SINDROM LESCH-NYHAN

REČ STRUKE
str. 11

ZAKONI AKTUELNOSTI

REČ DRŽAVE
str. 8



SMA

**PROGRESIVNA GENETSKA BOLEST
SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA**

REČ PACIJENTA
str. 10

MIKRODELECIJA 22Q11.2

REČ UDRUŽENJA
str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

U prethodnom periodu je bilo zaista puno događaja posvećenih problematici retkih bolesti što je odličan pokazatelj da godišnja doba ne postoje za one koji se bore protiv njih. Na žalost, bolest nema godišnji odmor ... svi nekako jedva dočekaju leto, a onima koji se bore protiv retkih bolesti to isto leto samo otežava celu situaciju. Osim činjenice da se i ne pomišlja na odlazak na more, tu je i činjenica da zaposleni u nadležnim institucijama, klinikama, bolnicama imaju godišnje odmone. I niko i ne spori da njima ne treba dati godišnji odmor, već da moraju naći adekvatnu zamenu dok su oni na godišnjem odmoru. Gle čuda, upadne dete u epileptični status i kad je njegova doktorka na odmoru! Gle čuda, potrebno je i odobriti neki lek detetu, dok je doktorka na godišnjem odmoru.

Ne mogu se oboleli ostaviti na milost i nemilost državnom sistemu !!! Moramo i možemo više, zaboga!!!!

Na početku predstavljamo rubriku **DOGODILO SE.....**

U saradnji sa Nacionalnom organizacijom za retke bolesti Srbije NORBS, pokušaćemo da Vam dočaramo atmosferu sa, druge po redu, Edukacije za predstavnike udruženja za retke bolesti iz regiona koja se održala od 2. do 6. juna 2017. u Hotelu Premier Aqua u Vrdniku, nadomak Novog Sada.

Takođe u odličnoj organizaciji Norbs-a, u Nišu je 17.06.2017. godine održan prvi veliki i veoma značajan kurs za lekare, medicinske sestre, zdravstvene tehničare, stomatologe, biohemičare, pedijatre, sa temom „Kako prepoznati retku bolest – simptomi, dijagnostika i mogućnosti lečenja“.

U ovoj rubrici, uz pomoć Ive Omrčen, glavne i odgovorne urednice emisije Mesto za nas, opisujemo kako je bilo na ovogodišnjoj letnjoj školi u Barseloni organizaciji Eurordis-a (Evropske organizacije za retke bolesti).

Potom otvaramo jedno veoma važno pitanje – neinvazivna mehanička ventilacija u kućnim uslovima?

I dalje potpuno nedostupan u našoj zemlji o trošku države, ovaj, za neke ljude jedini način preživljavanja, ne može dovoljno da zainteresuje nadležne institucije koje su zadužene za ovo pitanje. Kao dokaz ovoga, postoji činjenica da se nadležna komisija u Ministarstvu zdravlja nije sastala više od 3 godine!!!!!!!

Hm....

Da ne bude da samo kritikujem, delimo sa Vama i lepe vesti - Dom zdravlja u Novom Sadu je odobrio kućno lečenje maloj Teodori koja boluje od Batenove bolesti. Iako po pravilniku o načinu i postupku ostvarivanja prava iz obaveznog zdravstvenog osiguranja (čl.55 i čl.56) ova usluga odavno pripada bolesnoj deci, ovo je prvi put da se to pravo i ostvari. Zato ohrabrujemo sve kojima je ova usluga potrebna da se prijave sa odgovarajućom medicinskom dokumentacijom u svoje Domove zdravlja i ...budite uporni- moguće je!

U rubrici **REČ PACIJENTA** jedna baka Dana opisuje borbu svoje unuke Lare Eve sa teškom i retkom bolešću spinalnom mišićnom atrofijom SMA tip 2.

Rubrika **REČ UDRUŽENJA** donosi priču o udruženju "22q ex YU" koje se bori protiv jednog od najčešćih poremećaja za koji nikad niste čuli – Mikrodelecija 22q11.2 .

Drugi tekst u ovoj rubrici predstavlja udruženje "Prevodilačko srce" koje okuplja oko 300 prevodilaca koji besplatno prevode medicinsku dokumentaciju osobama koje se leče u inostranstvu.

Rubrika **REČ DRŽAVE** dr Hajrija Mujović, naučni savetnik Instituta društvenih nauka, nam u tekstu sa naslovom "Aktivnosti na planu promene propisa iz oblasti zdravstvenog zakonodavstva" pomaže da sagledamo sadašnju situaciju što se tiče zakona i pravilnika koji se tiču retkih bolesti.

U rubrici **REČ STRUKE** dr Dragana Bogičević iz univerzitetske klinike u Beogradu nam detaljno opisuje sindrom Lesch-Nyhan. Zaista moram da se zahvalim direktoru ove klinike prof.dr Zoranu Radojčiću i celokupnom osoblju na odličnoj saradnji i pruženoj podršci. Ovo je jedna od klinika koja ima veoma dobru saradnju kako sa pacijentima tako i sa udruženjima pacijenata i daju uzor ostalim.

Za kraj, sa ponosom objavljujemo da je počelo snimanje dokumentarnog filma ZOJA koji će opisati hrabru borbu naše devojčice protiv opake Batenove bolesti, ali i našu borbu za Zojin zakon i za svu ostalu bolesnu decu. Prvi kadrovi su snimljeni u novosadskoj dečijoj bolnici, a veliku zahvalnost dugujemo PR službi ove ustanove.

Nakon snimanja tih prvih kadrova, veliki broj lekara iz ove bolnice me je zvao da pruži podršku u ovom poduhvatu, oni koji su bili Zojini lekari i oni koji to nisu bili.



prvi kadrovi snimanja dokumentarnog filma ZOJA



S poštovanjem,

Bojana Mirosavljević,

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



HUMANOST GOVORI SVE JEZIKE – UDRUŽENJE PREVODILAČKO SRCE

Novosađanka **Olgica Andrić**, profesor, prevodilac i sudski tumač, okupila je oko 300 prevodilaca koji besplatno prevode medicinsku dokumentaciju ljudima koji se leče u inostranstvu.

Građanima koji se leče u inostranstvu ili dobijaju lekarsku dokumentaciju iz stranih zemalja pomažu stručnjaci okupljeni u grupi „**Prevodilačko srce**“.

“Dosta puta mi se dešavalo da mi ljudi traže prevode radi lečenja u inostranstvu, najčešće za decu i takve prevode nikada nikome nisam naplatila, jer sam smatrala da nije u redu koristiti tuđu nesreću. Projekat je nastao kada sam okupila istomišljenike, odnosno ljude koji poput mene žele da pomognu drugima. Kada se o pomoći radi, kod nas se obično traži novčana pomoć, ali pošto vrlo često nismo u mogućnosti da damo nekome novac, možemo pomoći i na druge načine u okviru svoje profesije. Možda ušteda na prevodu nije velika s obzirom na ostale stavke u vezi sa lečenjem u inostranstvu, ali je ipak neka ušteda”, priča **Olgica**.

Udruženje Prevodilačko srce je neformalno počelo sa radom pre pune 3 godine, a formalno se registrovalo kao udruženje građana ove godine. Cela ideja je nastala na Facebook-u, u praksi nemaju “fizičku” lokaciju, jer su prevodioci volonteri iz svih krajeva Evrope.

Sve funkcioniše preko e-mejla i Facebook-a. Ljudi kojima je potrebno lečenje u inostranstvu ih kontaktiraju, zatim raspodele dokumenta između sebe i prevod se vraća na e- mejl. Pri toj komunikaciji bitno je da naručiocu poštuju sledeće uputstvo:

PRE SVEGA: dokumentacija se šalje isključivo na e-mejl prevodilacko.srce@gmail.com, nemojte kontaktirati prevodiocice preko Facebook-a ili telefonom. Budite sigurni da će neko od koordinatora pročitati vaš upit i pobrinuti se da pronađe slobodne prevodiocice za željeni jezik.

1. Uvek napišite na koji jezik se prevodi dokumentacija i da li postoji okvirni rok i da li je potrebna overa.
2. Kod obimne dokumentacije zamolite vašeg lekara da napravi rezime i sve nalaze da objedini u jedan dokument- na taj način ćete olakšati posao i uštedeti vreme prevodiocima, a i lekarima u inostranstvu koji će to čitati. Ako lekari odbijaju da to urade, dajte im obrazloženje koje smo ovde naveli, jer taj deo posla moraju ipak oni da urade, jer prevodioci nisu kompetentni da procenjuju šta je bitno, a šta ne, a ni lekari iz grupe koji su ovde u svojstvu trećih lica.
3. Šaljite skenirane dokumente ako je moguće, kao “attachment”.

Kako i zašto : bilo bi idealno da pacijenti sve neophodne medicinske usluge dobijaju u našoj zemlji, a ako je potrebno da se leče u inostranstvu, da se prevodom medicinske dokumentacije bave prevodioci koji su zaposleni pri medicinskim ustanovama i koji za to primaju platu. Ali, pošto nije tako i pošto su u praksi ljudi prepušteni sami sebi i prevod moraju sami da obezbede i plate, ovo udruženje im tu uslugu pruža besplatno, jer je to njihov doprinos, jer kako kažu “Možda nemamo novca da im damo kao donaciju, ali im doniramo ovakvu uslugu i naše znanje i iskustvo.” Kontaktiraju ih svi ljudi koji čuju za njih, a kojima je potreban prevod radi lečenja u inostranstvu. Kako roditelji bolesne dece, tako i odrasli kojima je potrebna pomoć, bez izuzetaka.

Prevod se vrši na većinu evropskih i svetskih jezika, tačnije 17 jezika u širokoj upotrebi.

Za 3 godine, nije se desilo da dobiju zahtev za jezik za koji nemaju prevodioca. Ukoliko je za prevod potrebna overa sudskog tumača, i to rade besplatno jer među volonterima imaju stalne sudske prevodiocice. Dešava se, kako kaže, da pacijenti pošalju po 40 do 50 strana za prevod, što je za nekog ko se prevodilačkim poslom bavi s punim radnim vremenom vrlo zahtevan posao. Jedan prevod s italijanskog na srpski jezik protokola za lečenje imao je čak 90 strana i sve je trebalo odmah uraditi da bi devojčica što pre nastavila lečenje u Rimu. Angažovali su čak 15 prevodilaca.

- Mnogo nam znači kada su lekari spremni da saraduju jer je teško rastumačiti njihove izveštaje i skraćnice. Bilo bi idealno da takve izveštaje nadležni lekar objedini u jedan dokument u kojem će biti svi relevantni podaci za dalje lečenje - objašnjava ona.

Čak 300 prevodilaca sa prostora celog Zapadnog Balkana uključeno je u besplatno prevodenje medicinske dokumentacije.

JEDAN OD NAJČEŠĆIH GENETSKIH POREMEĆAJA ZA KOJI NIKAD NISTE ČULI – MIKRODELECija 22q11.2



udruženje 22q ex YU na Baby exit-u

Udruženje „22q ex YU“ je nevladino i neprofitno udruženje, osnovano od strane roditelja dece sa mikrodelecijom 22q11.2. Ciljevi Udruženja su: razvijanje svesti o retkim bolestima i genetskim poremećajima, a naročito mikroduplicaciji 22q11.2 i mikroduplicaciji 22q11.2, edukacija građana i profesionalaca o retkim bolestima, kao i sindromu mikroduplicaciji 22q11.2 i mikroduplicaciji 22q11.2, pružanje podrške osobama pogođenim sindromom mikrodelecije 22q11.2 i mikroduplicaciji 22q11.2 i njihovim porodicama, organizovanje aktivnosti kojima se unapređuje položaj osoba pogođenih retkim bolestima, a naročito sindromom mikrodelecije 22q11.2 i mikroduplicaciji 22q11.2 u oblasti zdravstva, obrazovanja i socijalne zaštite, kao i saradnja sa drugim sličnim organizacijama i udruženjima u zemlji i svetu.

ŠTA JE MIKRODELECija 22q11.2

Mikrodelecija 22q11.2 je genetsko stanje uslovljeno nedostatkom veoma malog dela hromozoma 22. To je jedan od najčešćih genetskih poremećaja koji se dešava otprilike 1 na 2.000 rođenja.

Ovaj sindrom je poznat pod različitim imenima: sindrom delecije 22q11.2

- DiĐorđov sindrom
- velokardiofacijalni sindrom
- Šprincenov sindrom
- sindrom konotrunkalne anomalije lica
- Kejlorov kardiofacijalni sindrom
- autozomni dominantni Opicov G/BBB sindrom
- sindrom Sedlačkova

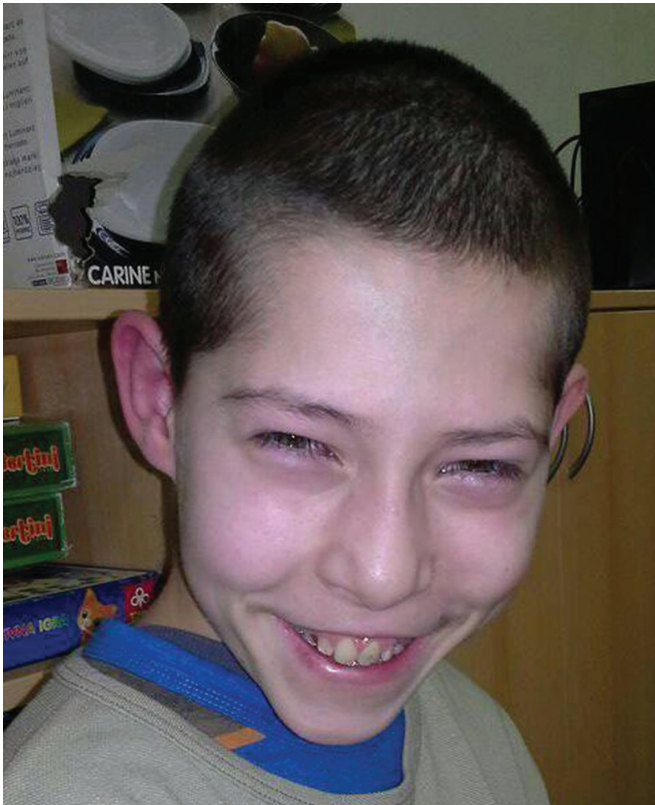
Dijagnoza mikrodelecije 22q11.2 ne bi trebalo da se postavi ukoliko nije potvrđena genetskim testom (FISH ili MLPA). Nasleđuje se autozomalno dominantno, tako da roditelj koji ima deleciju ima 50% šanse da je prenese svakom svom potomku. Međutim, istraživanja pokazuju da je većina slučajeva izazvana novom mutacijom, što znači da nijedan roditelj nema deleciju. Region hromozoma 22 koji nedostaje se nalazi na „vrućoj tački“ ljudskog genoma, mestu gde su verovatnije preraspodele. Ovo je razlog zašto su većina slučajeva nove mutacije.

NAJUOBIČAJENIJE KARAKTERISTIKE

Više od 180 simptoma se vezuje za mikrodeleciju 22q11.2, ali ispoljavanje sindroma se veoma razlikuje od osobe do osobe i nijedan pojedinac nema sve simptome. Takođe, neke anomalije se odmah pokazuju i mogu se prepoznati na rođenju, dok su druge suptilnije i mogu proći nezapaženo do nekog kasnijeg uzrasta. Neke su razvojne i ne postoje na početku, kao što su teškoće u učenju. Ovo objašnjava zašto se dijagnoza mikrodelecije 22q11.2 nekad postavlja tokom prvih par dana života, a nekad tek mnogo kasnije. Takođe, postoji velika raznovrsnost u ozbiljnosti karakteristika koje se mogu pojaviti kao i u stepenu u kome izazivaju teškoće. Svaka od ovih karakteristika pojavljuje se i pojedinačno i u drugim sindromima. Tek kada se dve ili više njih pojave zajedno tada je potrebno razmotriti dijagnozu mikrodelecije 22q11.2.

- Srčane mane (VSD, pulmonarna stenoza, TOF, ASD i druge).
- Slab imunitet
- Anomalije nepca (obično submukozni rascep nepca i velofaringealna insuficijencija).
- Karakteristične crte lica (izduženo lice, širok koren a uski vrh nosa, sitnije bademaste oči i male uši). Ove crte lica obično nisu toliko upadljive da ih mogu prepoznati laici.
- Dugi zašiljeni prsti

- Teškoće u hranjenju tokom odojčadskog doba (nazalna regurgitacija hrane tj. bljućkanje na nos, nedostatak napredovanja, teškoće sa gutanjem)
- Hronične infekcije gornjeg respiratornog trakta i srednjeg uha
- Hipotonija
- Anomalije bubrega
- Hernije (umbilikalne, ingvinalne)
- Zaostajanje u dostizanju razvojnih stepenica
- Zaostajanje u razvoju govora i jezika
- Hipernazalni govor
- Problemi sa zubima (slabe desni, karijes)
- Bolovi u nogama i stopalima
- Teškoće u učenju
- Psihološki ili psihijatrijski problemi



Mateja - 14 godina

LEČENJE MIKRODELECIJE 22q11.2

Za mikrodeleciju 22q11.2 nema „leka“, ali postoje načini da se leče različiti problemi povezani sa sindromom, u ranom uzrastu su terapije uglavnom vezane za ozbiljne medicinske probleme (srčane mane, imunitet i infekcije) dok kako deca rastu primat preuzimaju razvojne i socijalne teškoće (teškoće u razvoju govora, učenju i psihološke i psihijatrijske smetnje). Pored toga, važno je prepoznati da ljudi sa mikrodelecijom 22q11.2 ne reaguju isto na lečenje kao ljudi sa sličnim problemom koji nemaju deleciju. Neka lečenja su specifična za sindrom. Stoga je važno da stručnjaci koji leče decu i odrasle sa mikrodelecijom 22q11.2 budu dobro upoznati sa sindromom. Problemi sa nepcem, govorom, imunim sistemom i pažnjom su samo neke oblasti u kojima se način lečenja može razlikovati.

ODAKLE POČETI

Ukoliko posumnjate da dete ima ovaj sindrom potrebno je obavezno tražiti genetičara koji će vas dalje uputiti kod kojih lekara specijalista treba da idete. Neophodno je da svako dete sa mikrodelecijom 22q11.2, pored genetičara, bude pregledano od strane kardiologa, imunologa, audiologa, specijaliste za patologiju govora, nefrologa, endokrinologa, otorinolaringologa, kraniofacijalnog ili maksilofacijalnog hirurga, a na kasnijem uzrastu i od stručnjaka za učenje/

obrazovanje, psihologa, psihijatra i neuropsihologa. Specijalisti bi trebalo zajedno sa vama da odrede koje procedure su najvažnije i ne smeju se odlagati, a koje je moguće uraditi kasnije. Nakon što se dobiju rezultati, može se napraviti individualizovani plan lečenja.

Ko treba da predvodi lečenje kada je toliko mnogo specijalista uključeno?

Lekar koji vodi dete, bilo da je pedijatar ili lekar opšte prakse, treba da vam pomogne da koordinirate lečenje, lekove i posete drugim specijalistima. Važno je da lekar koji vodi dete ima znanja o mikrodeleciji 22q11.2 zato što su neke procedure ponekad različite za osobe sa sindromom od onih za osobe sa sličnim problemima. Takođe, kada se postavi dijagnoza mikrodelecije 22q11.2 potrebno je osobu uputiti kod različitih specijalista, čak i ako ne postoje vidljivi simptomi.

ŠTA DONOSI BUDUĆNOST OSOBAMA SA DELECIJOM 22Q11?

Uz odgovarajuću negu i intervencije, većina dece sa mikrodelecijom 22q11.2 postaju produktivni i uspešni pojedinci koji su sposobni, samodovoljni i imaju karijere i sopstvene porodice.



druženje u ZOO vrtu 2017.



okupljanje porodica dece sa mikrodelecijom 22q11.2 u Beo ZOO vrtu

Postavljanje dijagnoze mikrodelecije 22q11.2 je prvi korak u dobijanju efikasnog lečenja. Karakteristike se razlikuju od osobe do osobe i po uzrastu. Svesnost o potencijalnim rizicima povezanim sa sindromom pomaže porodicama i pružiocima nege da identifikuju izazove i odrede odgovarajuću negu.

MISIJA UDRUŽENJA

Udruženje radi na podizanju svesti o postojanju ovog sindroma, s obzirom na to da je broj dijagnostikovanih osoba u Srbiji daleko manji od očekivanog broja (imajući u vidu prevalencu sindroma). Prema našim podacima u Srbiji ima oko 80 osoba sa dijagnozom mikrodelecije 22q11.2, a prema statistici trebalo bi da ih ima preko 3000.



Ana, na uzrastu 6 meseci, nakon otvorene operacije srca

Nekoliko godina unazad roditelji dece i osobe sa mikrodelecijom 22q11.2 okupljaju se treće nedelje maja u beogradskom ZOO vrtu u okviru manifestacije "22q at the ZOO" koju je pokrenula „22q International foundation“ pre šest godina, a sada se realizuje u preko 120 gradova širom sveta u cilju upoznavanja i razmene informacija između porodica koje žive sa ovim sindromom. U želji da što više ljudi čuje za ovaj sindrom, ove godine učestvovali smo i na Baby exit-u, delili flajere sa osnovnim informacijama o sindromu i razgovarali sa posetiocima o važnosti rane dijagnostike. Ukoliko vi ili neko koga poznajete imate ovaj sindrom, molimo vas da se javite udruženju na navedenu mejl adresu. U narednom periodu planiramo da radimo i na podizanju svesti lekara u primarnoj prevenciji o učestalosti i ispoljavanjima ovog sindroma, kao i na uspostavljanju protokola lečenja osoba sa mikrodelecijom 22q11.2.

Mail udruženja: 22qexyu@gmail.com

Web stranica: www.22qexyu.weebly.com

FB stranica: 22q11 Serbia

ODOBRENO PRVO KUĆNO LECENJE



Dom zdravlja Novi Sad
Bulevar cara Lazara 75, 21000 Novi Sad

www.dzns.rs
menadzment@dzns.rs

Fax: 465-297-466-552, Call center: 4879-000

Broj: 17152

Datum: 19. 06. 2017

ЖИВОТ

Удружење родитеља за борбу против ретких болести код деце

Булевар Ослобођења број 41
Нови Сад

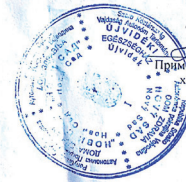
Бојана Миросављевић, председник удружења

ПРЕДМЕТ: Обавештење

Поштовани,

У складу са Вашим дописом од 13.6.2017. године, обавештавамо Вас да су три здравствена радника Дома здравља „Нови Сад“, завршила обуку за пружање услуга кућног лечења деци оболелој од ретких болести, те су испуњени услови да дете Теодора Шкривањ оствари право на кућно лечење у Дому здравља „Нови Сад“. Да би детету могла да се пружи одређена услуга кућног лечења, потребно је да се родитељи јаве изабраним лекару детета, односно педијатру, који издаје налог за кућно лечење.

С поштовањем,



ДИРЕКТОР

Проф. др Веселин Бојат
хирург-ортопед

Tekući račun: 840-548661-41
Područni: 840-548667-23
PIB: 101995296

ZAKONI I AKTUELNOSTI

Aktivnosti na planu promene propisa iz oblasti zdravstvenog zakonodavstva

Kada je u pitanju funkcionisanje zdravstvenog sistema, prošlu i tekuću godinu obeležava vidna aktivnost radnih grupa Ministarstva zdravlja na nekoliko nacrtu zakona u smislu donošenja novih zakona ili rada na izmenama i dopunama već postojećih zakona. Obuhvaćene su oblasti zdravstvene zaštite, zdravstvenog osiguranja, javnog zdravlja i farmaceutske delatnosti. Tako se u skupštinskoj proceduri našlo devet zakona, sada u formi predloga zakona, i to: Zakon o zdravstvenoj zaštiti, Zakon o zdravstvenom osiguranju, Zakon o primeni ljudskih ćelija i tkiva, Zakon o presađivanju ljudskih organa u svrhu lečenja, Zakon o apotekarskoj delatnosti, Zakon o medicinskim sredstvima, Zakon o sanitarnom nadzoru. Od predloženih zakona dva su nedavno usvojena: Zakon o biomedicinski potpomognutoj oplodnji i Zakon o transfuzijskoj medicini. Značajan broj zakonskih akata koji se našao u proceduri svedoči o nastojanju zdravstvenih vlasti da se određene odredbe revidiraju i usklade sa evropskim standardima, ali i o želji da se poprave i prevaziđu manjkavosti postojeće prakse u primeni pojedinih zakonskih rešenja. Ipak, neka od predloženih rešenja već su u datim nacrtima zakona pretrpela kritike od stručne i opšte javnosti tokom javne rasprave koja je po različitim nacrtima tim povodom vođena.

Odredba Zakona o zdravstvenoj zaštiti koja uređuje rad i organizaciju centara za retke bolesti (ranije član 92a, a sada član 73) nije suštinski menjana, niti proširena. Izmenjen je samo poslednji stav ove odredbe, tako što se pojašnjava da se obaveza dostavljanja podataka u svrhu vođenja registra retkih bolesti odnosi na zdravstvene ustanove i privatnu praksu. Izostavljena su druga pravna lica koja obavljaju zdravstvenu delatnost u skladu sa zakonom. Takođe se izostavlja na ovom mestu formulacija o tome koji se podaci dostavljaju (po broju, vrsti, o pacijentima dijagnostikovanim tj. lečenim od retke bolesti). Ima se u vidu da to jednoobrazno treba da uredi propisi o registru i da se oni ovde primenjuju. U javnoj raspravi je predlagana formulacija da se registar vodi prema grupama retkih bolesti, a ne prema obolelima, kao i da se u poslovima vođenja registra obavezno pribavi mišljenje Instituta za javno zdravlje Srbije, koji jedino ima uvid u centralizovane podatke.

Rešenja Zakona o zdravstvenom osiguranju takođe su kod pacijenata sa retkim stanjem ili retkom bolešću zadržala isti nivo zaštite kada su u pitanju odredbe koje se odnose na status osiguranika (član 16, u vezi sa članom 137), kao i dijagnostiku i lečenje u inostranstvu (član 120). Određena specifičnost propisana je vezano za odredbe dobrovoljnog zdravstvenog osiguranja u vidu zabrane da se prilikom zaključenja ugovora o dobrovoljnom zdravstvenom osiguranju traže genetski podaci, odnosno rezultati genetskih testova za određene nasledne bolesti lica koje iskaže jasnu nameru da sa tim davaocem osiguranja želi da zaključi ugovor o dobrovoljnom zdravstvenom osiguranju, kao i za njegove srodnike bez obzira na liniju i stepen srodstva (član 173).

Isto tako, ovaj zakon uređuje pravo na naknadu zarade u slučaju privremene sprečenosti za rad zbog nege člana uže porodice. Novina je da se pravo na naknadu zarade može produžiti zbog nege člana uže porodice i to u slučaju teškog oštećenja zdravstvenog stanja deteta do navršanih 18 godina života zbog teškog oštećenja moždanih struktura, maligne bolesti ili drugog teškog pogoršanja zdravstvenog stanja deteta i potrebu produženja ceni drugostepena lekarska komisija na svakih 6 (šest) meseci na predlog zdravstvene ustanove koja obavlja zdravstvenu delatnost na tercijarnom nivou u kojoj se dete leči. Na taj način omogućeno je da osiguranik ostvaruje pravo na naknadu zarade koje nije vremenski ograničeno, već isto traje onoliko koliko traje potreba deteta za lečenjem (član 78 - 79). Novina je da se aktom kojim se uređuje Lista lekova može utvrditi i pravo na doplatu za lek, kao i način i postupak ostvarivanja tog prava. Proširena su prava na naknadu troškova prevoza. Oni pacijenti kojima je do prve zdravstvene ustanove potrebno više od 50 kilometara, ubuduće će imati plaćen prevoz. To pravo će moći da ostvare ukoliko su prešli 50 kilometara da bi došli do lekara, odnosno ova novina isključivo je vezana za kilometražu koju pacijent mora da pređe da bi se lečio, što je zagarantovano pravo svakoga od nas

Što se tiče druge zakonodavne materije veliki broj propisa se nalazi u procesu reformisanja da bi se mogla dati neka sumarna ocena. Mogu se navesti samo neke od promena, primera radi, koje navedeni zakoni u procedure donose. Kada su u pitanju sistemski zakoni (zaštita i osiguranje) najviše diskusije su izazvale odredbe o reorganizaciji hitne medicinske pomoći i za građane obaveznom skriningu. Naime, u predlogu Zakona o zdravstvenoj zaštiti predviđeno je da dom zdravlja neće više imati obavezu da organizuje službu hitne pomoći, već da će se prehospitalna hitna medicinska pomoć organizovati na regionalnom nivou u skladu sa Planom mreže zdravstvenih ustanova (član 83). To je ukрупnjavanje i predviđa se da svaki administrativni okrug ima svoj Zavod urgentne medicine. Novo rešenje u mnogome menja sistem koji je do sada funkcionisao i nalaže formiranje novih jedinica, što je kritikovano kao neracionalno i da može dovesti u pitanje pravo na pristup hitnoj službi. Problem je i u tome što Zakon o zdravstvenom osiguranju posebno definiše hitnu medicinsku pomoć i neophodnu zdravstvenu zaštitu (član 60 i član 61). Komentatori smatraju da je nedovoljno jasno data definicija neophodne zdravstvene zaštite i da to može dovesti do zloupotreba i pravljenja razlika u pristupu zdravstvenoj zaštiti, pa otuda treba precizirati definiciju i kriterijume koje stručno medicinski organi (član 62) primenjuju u utvrđivanju postojanja potrebe za neophodnom zdravstvenom zaštitom. Ovim Zakonom se takođe uvodi obaveza odazivanja građana na ciljani preventivni pregled (skrining), što se smatra opravdanim sa aspekta zaštite opšteg interesa u domenu javnog zdravlja, smanjenja troškova u zdravstvu, a u kontekstu prevencije ozbiljnih bolesti i stanja. U vezi sa tim propisuje se u delu o zdravstvenoj zaštiti koja se ne obezbeđuje iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja uvodi nova odredba o nefinansiranju lečenja bolesti koja je bila obuhvaćena obavezanim ciljanim preventivnim skriningom kao sankcija na neodazivanje na poziv za skrining a bolest se javi u periodu do narednog ciklusa pozivanja (član 110). Kritike u javnoj raspravi istakle su da je nova odredba o uskraćivanju zdravstvenog osiguranja u suprotnosti sa Zakonom o pravima pacijenata (član 8) kojom se prevencija nedvosmisleno uređuje kao pravo pacijenta, a ne kao obaveza pacijenta, dok se lečenje i rano otkrivanje propisuje kao obaveza zdravstvenih institucija u smislu pružanja zdravstvenih usluga, kojih se one ne mogu osloboditi bez obzira na period života ili način postupanja bilo kog pojedinca. Ovakvo rešenje je protivustavno jer prema Ustavu svako ima pravo na zaštitu svog fizičkog i psihičkog zdravlja (član 68), po principima solidarnosti i pravičnosti u osiguranja. Smatra se da ukoliko država uvede dovoljno funkcionalan sistem pozivanja, dobar nivo edukacije građana i promocije skrininga, nikakve kaznene odredbe neće biti potrebne.

Od posebnih zakona naročito su naglašavane promene zakona o biomedicinski potpomognutoj oplodnji koji postupke diže na nivo delatnosti i bliže ih definiše, proširuje pravo na pristup uslugama i po prvi put omogućava uvoz i izvoz reproduktivnih ćelija. Velike diskusije je izazvao i zakon koji se tiče transplantacije kako tkiva i ćelija, tako i organa. Zadržano je rešenje o pretpostavljenoj saglasnosti kada je reč o uzimanju organa preminulih, ali je pri tome izostala odredba o registru onih koji ne žele da budu davaoci. Zakon o psihoaktivnim supstancama isto tako sadrži rešenje prema kome se psihoaktivne kontrolisane supstance primenjuju u zdravstvenoj zaštiti ne samo za lečenje bolesti zavisnosti već i za potrebe drugih lečenja, uključujući i simptomatsko lečenje, odnosno za potrebe terapijskih postupaka, odnosno intervencija, o čemu nadležna Komisija daje stručno mišljenje (član 64). U javnoj raspravi je ovo rešenje ocenjeno kao nedovoljno uređeno i restriktivno u pogledu indikacija kod određenih zdravstvenih stanja. To je bio jedan od razloga da su na ovaj predlog zakona pokrenute dve poslaničke inicijative da se dopusti šira upotreba kanabisa u medicinske svrhe. Jedan od predloženih je i Zakon o apotekama koji je značajan po tome što predstavlja prvu kodifikaciju u toj oblasti profesije, premda je on više organizacionog a ne toliko delatnog karaktera, jer su u odnosu na farmaceutsku zdravstvenu zaštitu tj. postupke izdavanja lekova i dalje na snazi odredbe Zakona o lekovima i medicinskim sredstvima.

Dr Hajrija Mujović naučni savetnik Instituta društvenih nauka



SMA

Lara Eva je nešto najljepše što sam u životu dobila. Ona je moje Sunce, Život, Vazduh koji dišem. Lara je Moje Sve.

Moja Lara Eva boluje od teške progresivne genetske bolesti spinalne mišićne atrofije SMA2. To je neuromišićna bolest tokom koje se gube mišići.



Nasmijana i vesela Lara u svojoj omiljenoj stolici

Čekamo lek, to nam je životni cilj.

Vešana je za 4 aparata koji joj život znače.

Ona je babina pametnica, lepotica. Voli da se igra u skladu sa svojim mogućnostima. Bez obzira na sve Laki zna da za njenu bolest postoji lek-Spinraza. Spinraza bi joj spasila život i pomogla da hoda.

Laki ima najdivnije roditelje mamu Sandru i tatu Jovana koji se brinu o njoj nabolje moguće. Ima i batu Vuka koji joj je uvek pri ruci. To je porodica puna beskonačne međusobne ljubavi i požrtvovanosti.

Vuk kao i cela porodica, nada se da će njegova sestra početi da prima Lek.

Živim za dan kada će se nama sreća osmehnuti.

U životu jednog čoveka najveće bogatstvo je zdravlje njegove dece. Tako je i meni.

Verujem da će naša država omogućiti lečenje moje unuke.

Želim da se i ona slobodno igra u parku kao i sva ostala deca.

Želim da bolnicu zameni igrom.

Sanjam moju veselicu kako trči po travi.

Neki tamo Veliki Dr. Kramer napravio je lek za moju ljubav.

Ja sam sigurna da i u našoj zemlji ima dobrih i humanih ljudi koji će omogućiti Lari da živi normalno

Za Život.

Za Sreću.

Za Zdravlje.

Državo Srbijo pomoz mojoj Lari.

Lara Eva je rođena u osmom mesecu trudnoće. Napredovala je sasvim normalno. U šestom mesecu je već samostalno sedela. Nakon par meseci primetili smo da više nije živahna kao što je bila. Lekari su konstatovali hipotoniju mišića. U sokobanjskoj bolnici je bila na vežbicama. Dr Danijela Vukićević nas je uputila na genetsku analizu na biološki fakultet. Nismo ni sanjali kakav rezultat možemo dobiti, spinalna mišićna atrofija!

Počela je sve više da slabi u mišićima u drugoj godini. Tad smo već saznali da se radi lek u Americi. Laki sad već ne može samostalno da drži glavu. Rukice ne podiže. Jede samo pasiranu hranu. Ima poseban jelovnik. Kad spava uključena je na aparat Vivo 40.

Danju se inhalira, aspirira i uključujemo joj dnevnu podršku disanju preko coughasist (kofasist) aparata. Coughasist (kofasist) je aparat bez koga deca obolela od Sma ne mogu da žive. Nisu u stanju sami da iskašljavaju jer nemaju snagu te im taj aparat život znači. Ali, nije na listi RFZO-a jer "to nije prioritet"!????



Lara Eva u bolnici sa drugom Matijom Jovic



U bolnici Necker u Parizu na kontroli



Lara u novim specijalnim kolicima

Larina baka *Dana*

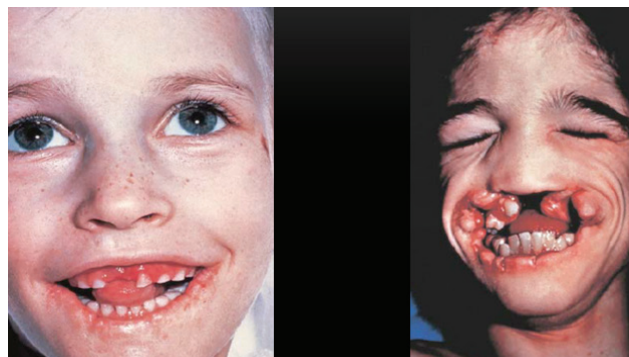
SINDROM LESCH-NYHAN

1. Šta je sindrom Lesch-Nyhan ?

Leš-Najanov sindrom (LNS) je veoma redak nasledni poremećaj metabolizma purina koji se ispoljava u najranijem uzrastu. Obolela deca (skoro isključivo muškog pola) pored neuropsihijatrijskih problema imaju i nefrološke komplikacije. Kliničke karakteristike bolesti detaljno su opisali Michael Lesch i William Nyhan 1964.godine. Enzimski defekt je otkriven 1967.godine, a odgovorni gen dve decenije kasnije.

Sinonimi LNS su :

- Leš-Najanova bolest
- X-vezana hiperuricemija
- X-vezana hiperurikozurija
- Sindrom juvenilne hiperuricemije
- Sindrom horeoatetoze i automutilacija
- Deficit hipoksantin-guanin fosforibozil transferaze



2.Šta je uzrok ove bolesti ? Kako se nasleđuje ?

Uzrok LNS je potpuni nedostatak ili značajno smanjenje aktivnosti enzima hipoksantin-guanin fosforibozil transferaze (HGPRT) zbog mutacije HPRT gena na dugom kraku X hromozoma. HGPRT katalizuje konverziju oksipurina hipoksantina i purinske baze guanina u odgovarajuće mononukleotide (IMP= inozitol monofosfat i GMP= guanin monofosfat). Kofaktor enzima je PRPP (fosforibozil-1-pirofosfat). Deficit HGPRT dovodi do akumulacije supstrata enzima (hipoksantina i guanina) i PRPP. Povećava se sinteza ksantina iz hipoksantina i guanina, a ksantin se zatim uz pomoć enzima ksantin oksidaze razgrađuje u mokraćnu kiselinu. S druge strane, smanjena sinteza mononukleotida (IMP i GMP) i nagomilavanje PRPP imaju za posledicu povećanu de novo biosintezu purina, čiji je završni produkt metabolizma mokraćna kiselina. Zato je posledica deficita HGPRT povećana sinteza mokraćne kiseline, porast njene koncentracije u krvi (hiperuricemija), i povećano izlučivanje mokraćne kiseline urinom (hiperurikozurija).

I u mozgu je smanjena sinteza potrebnih nukleotida (IMP, GMP), a povećana je de novo sinteza purina. Kako mozak nema ksantin oksidazu, hipoksantin i ksantin se tu ne oksidišu u mokraćnu kiselinu, već se nagomilavaju u moždanom tkivu i u likvoru. Patogeneza neuropsihijatrijskih poremećaja još uvek nije razjašnjena. Moguće je da se zbog deficita HGPRT u mozgu akumuliraju toksične supstance koje remete normalnu ravnotežu neurotransmitera, prvenstveno u bazalnim ganglijama. Niske vrednosti dopamina u mozgu (neurotransmitera važnog za kontrolu pokreta i emocija) imaju za posledicu ekstrapiramidne poremećaje i poremećaj ponašanja.

Mutacije HPRT gena su heterogene, a opisano ih je više od 600. Stepenski deficit enzimske aktivnosti, a samim tim i kliničke manifestacije bolesti, zavise od mesta, veličine i vrste mutacije. Potpuni deficit HGPRT dovodi do klasičnog oblika LNS, a parcijalni deficit ovog enzima do varijanti LNS. U oba slučaja dolazi do povećanog stvaranja i izlučivanja mokraćne kiseline (do komplikacija hiperuricemije i hiperurikozurije), dok je težina neuropsihijatrijskih simptoma i znakovna obrnuto proporcionalna stepenu enzimskog deficita.

Bolest se nasleđuje X-recesivno. Oboleli su skoro uvek muškog pola, dok su ženski nosioci patološkog gena uglavnom zdravi (asimptomatski prenosioci bolesti). Devojčice oboljevaju samo u slučaju da mutirani gen naslede od oba roditelja (ženski homozigoti), što se dešava izuzetno retko. Majka može da prenese mutirani gen na polovinu sinova (oni oboljevaju od LNS) i na polovinu kćerki (one mogu da prenesu patološki gen na svoje potomstvo).

3. Koji su simptomi i kad se javljaju ?

a) NEUROPSIHIJATRIJSKI SIMPTOMI I ZNACI

Obolela deca imaju progresivno propadanje moždanih funkcija sa tačnim redosledom pojave određenih simptoma i znakova.

Na rođenju. Muška novorođenčad obično izgledaju zdravo, mada je kod nekih moguća blaga hipotonija.

Prva godina života. Najraniji neurološki znak oboljenja je usporen motorni razvoj. U uzrastu od 3-6 meseci obolela muška odojčad ne kontrolišu držanje glave. Starije odojčice ne sedi samostalno, ne puzi niti pravi korake uz pridržavanje zato što ima hipotoniju trupa i progresivnu hipertenziju ekstremiteta sa pojačanim tetivnim refleksima, klonusom stopala i ukrštanjem nogu pri podizanju. Krajem prve godine života (u uzrastu između 8 i 18 meseci) javljaju se nevoljni pokreti.



Druga godina života. Očigledna je disfunkcija i piramidnog i ekstrapiramidnog sistema : spasticitet različitog stepena, patološki položaji tela usled napetosti različitih mišića (distonija), jaki mišićni spazmi i opistotonus, podizanje i spuštanje ramena, grimasiranje, horeiformni pokreti tela i ekstremiteta, atetozna šaka i stopala. Ova deca nikada ne prohodaju, a zbog progresivne spastičnosti i progresije nevoljnih pokreta koriste invalidska kolica ili leže u krevetu. Ekstrapiramidni (nevoljni) pokreti traju sve dok ih "ne uguši" (ne onemogući) progresivni spasticitet.

Uzrast između 2 i 4 godine. Od druge godine života ispoljava se kompulsivno autodestruktivno ponašanje. Bolesnici imaju neodoljivu potrebu (posebni "nezadrživi nagon") za samopovređivanjem. Dete u početku grize svoje usne, jezik i sluzokožu obraza, a kasnije i prste na rukama i/ili šake. Vremenom se stvaraju duboki ožiljci i defekti usana, kao i traumatske amputacije vrhova prstiju (automutilacije). Iako je senzibilitet očuvan (deca osećaju bol, pa pri ugrizu bolno kriknju), bolesnik ne može da se odupre potrebi da samom sebi nanosi bolne rane. Ponekad dete pokušava da se povredi i na drugi način: udaranjem glave o čvrste predmete, stavljanjem ekstremiteta na opasna mesta, grebanjem lica i očiju. Moguća je agresivnost i prema drugim osobama (rođacima, drugoj deci, medicinskom osoblju). Tipični su pokušaji da nekome polome naočare, da ga pljunu, i povrede. Stepen automutilacije i agresivnosti varira od bolesnika do bolesnika, ali varira i iz dana u dan u zavisnosti od okolnosti (u stresnim situacijama pojačana je uznemirenost, češće su episode opistotonusa i pokušaji samopovređivanja). Vremenom se automutilacije smanjuju da bi iščezle krajem prve decenije života. Često se sa uzrastom poboljšavaju i drugi poremećaji ponašanja (impulsivnost, agresivnost, razdražljivost, vrištanje).

Mentalni razvoj bolesnika takođe zaostaje, ali u manjem stepenu od motornog. IQ većine bolesnika je 30-60 (tipična je umerena mentalna retardacija).

Razvoj govora je usporen. Kasnije u životu dominira loša artikulacija (dizartrija).

Varijante LNS: blaži su neuropsihijatrijski simptomi i znaci - nema samopovređivanja, inteligencija može biti normalna, a distonija je blaga ili čak nedostaje.

b) UDRUŽENI SIMPTOMI I ZNACI

- Otežano gutanje (disfagija) i poteškoće sa hranjenjem
- Pothranjenost
- Epizode upornog povraćanja
- Atrezija anusa i Hiršprungova bolest
- Usporen rast i koštano sazrevanje
- Bilateralni kriptorhizam (nespušteni testisi)
- Iščašenje/diskolacija kuka, frakture, skolioza, kontraktura zglobova
- Megaloblastna anemija (slabija iskoristljivost vitamina B12)

c) KOMPLIKACIJE

Zbog visoke koncentracije mokraćne kiseline stvaraju se kristali natrijum-urata koji se nakupljaju u bubrezima/urinarom traktu, zglobovima, centralnom nervnom sistemu, i drugim tkivima i organima.

U ranim godinama života: nefrološke komplikacije (posledica hiperurikozurije; povećana ekskrecija mokraćne kiseline urinom dovodi do kistalurije i uratne kaluloze)

- "Narandžasti pesak" na pelenama novorođenčeta ili mladog odojčeta može da bude prva manifestacija LNS
- Hematurija (ružičasta boja urina)
- Sklonost ka urinarnim infekcijama
- Renalne kolike
- Uremija (bubrežna insuficijencija)

Kasne komplikacije /posle 12-13 godina života (posledica hronične hiperuricemije)

- Uratni artritis (akumulacija kristala natrijum-urata u hrskavicama zglobova izaziva rekurentni bol i otok zglobova sličan gihtu) viđa se u kasnoj adolescenciji ili u odrasloj dobi nelečenih bolesnika
- Uratni "tofi" (akumulacija kristala natrijum-urata u potkožnom tkivu laktova, kolena, prstiju šaka i stopala, i u hrskavicama ušnih školjki) viđaju se kod starije dece

d) PROGNOZA

Prognoza LNS je loša.

- Fatalni ishodi u 1. ili 2. deceniji života (samo nekoliko bolesnika doživi petu deceniju) : većina umire zbog aspiracione pneumonije (koja je posledica progresivne disfagije) ili zbog nelečene uremije ili zbog urosepse. Značajan broj umire iznenada i neočekivano iz nepoznatih uzroka.

-Preživeli bolesnici imaju tešku motornu onesposobljenost, ali ne i progresivnu demenciju.

4. Koliko je retka?

Nezavisno od geografskog područja i etničke pripadnosti prevalencija LNS iznosi 1 : 380 000.

Godišnje u svetu oboli nekoliko stotina ljudi.

5. Kako se postavlja dijagnoza ?

Dijagnoza se zasniva na kliničkoj, biohemijskoj i molekularnoj dijagnostici.

Na LNS treba posumnjati u sledećim slučajevima :

- Dečak sa progresivnim poremećajem motorike, samopovređivanjem i nefrološkim problemima (hematurija, renalna kaluloza, recidivantne urinarne infekcije, bubrežna insuficijencija)
- Dečak sa horeoatetozom i oralnim automutilacijama
- Dečak sa automutilacijama i mentalnom retardacijom koji nema senzornu neuropatiju
- Dečak sa spastičnim oblikom dečje paralize, nevoljnim pokretima i samopovređivanjem

Zbog visokog renalnog klirensa mokraćne kiseline u mlađem uzrastu, hiperuricemija do puberteta nije obavezna, pa kod dece sa LNS može da postoji samo hiperurikozurija uz normalnu koncentraciju mokraćne kiseline u serumu. Takođe, serumska koncentracija mokraćne kiseline pokazuje dnevne varijacije (sa povremenim smanjenjem i normalnim vrednostima), pa nije pouzdan skrining test. Zato kod sumnje na LNS uvek treba ispitati urikozuriju (odnos mokraćne kiseline i kreatinina u urinu) i izvršiti ultrazvučni pregled urotrakta. Hiperurikozurija, tj. odnos mokraćne kiseline i kreatinina u urinu od najmanje 3:1, i uratna urolitijaza indikacija su za specifično ispitivanje HGPRT deficijencije.

Definitivna (sigurna) dijagnoza LNS postavlja se merenjem aktivnosti enzima HGPRT u eritrocitima ili u kulturi fibroblasta kože. Molekularno- genetskim testiranjem mogu se otkriti specifične mutacije HPRT gena, Prenatalna dijagnoza je moguća: u amniocitima, ćelijama horionskih resica ili u fetalnoj krvi određuje se aktivnost enzima HGPRT, ili se radi analiza DNK ćelija dobijenih iz plodove vode ili ćelija horionskih resica.

Ženski heterozigoti (prenosioci bolesti) uglavnom su bez kliničkih simptoma (mada je moguć monoartikularni artritis ili giht u menopauzi, a opisana je i renalna kalkuloza). Moguća je hiperuricemija i povećano izlučivanje mokraćne kiseline urinom. Ženski nosioci patološkog gena mogu se otkriti merenjem aktivnosti enzima HGPRT u kulturi fibroblasta kože ili u folikulima dlake, ili molekularno-genetskim testiranjem.

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

LNS zahteva multidisciplinarni pristup u dijagnostici i lečenju. Medicinski tim čine: pedijatri (neuropedijatri, dečji nefrolozi, reumatolozi, gastroenterolozi i pulmolozi), dečji neurolozi, psiholozi i psihijatri, fizijatri i fizioterapeuti, logopedi, ortopedi, urolozi, nutricionisti. Svakako da je neophodna pomoć genetičara kako u dijagnostici tako i u prevenciji ovog oboljenja (otkrivanje prenosioca bolesti, genetski savet, prenatalna dijagnoza).

7. Kako se leči ?

Za progresivnu encefalopatiju još uvek nema specifične terapije. Lečenje je za sada samo simptomatsko i suportivno. Neki neurološki simptomi se mogu ublažiti lekovima (benzodiazepini, baklofen, karbidopa/levodopa, gabapentin, valproati, karbamazepin, fenobarbiton, neuroleptici) i nefarmakološkim terapijskim merama (bihejvioralna terapija, sprečavanje samopovređivanja vezivanjem, imobilizacijom/držanjem ruku bolesnika, udlagama/ fiksiranjem laktova u ekstenziji, zavijanjem šaka gazom, vađenjem zuba, posebnim oralnim protezama). Kontrakture, subluksacija zglobova, frakture i deformiteti kičme zahtevaju ortopedski tretman.

Prekomerno stvaranje mokraćne kiseline mora da se kontroliše kako bi se sprečile nefrološke komplikacije, uratni artritis i potkožni depoziti. Alopurinol (inhibitor ksantin oksidaze, poslednjeg enzima na putu razgradnje purina) smanjuje sintezu, a samim tim i izlučivanje mokraćne kiseline. Ovaj lek smanjuje rizik od nefrolitijaze i gihta, ali ne utiče na neuropsihijatrijske poremećaje. U prevenciji kalkuloze urinarnog trakta značajnu ulogu igraju i alkalizacija urina (ona povećava rastvorljivost mokraćne kiseline), unos velike količine tečnosti i održavanje dobre diureze (naročito u slučaju povišene telesne temperature ili upornog povraćanja). Važna je dijeta siromašna proteinima i ishrana sa malo purina. Namirnice bogate purinskim bazama su: meso (naročito živinsko), riba (naročito sardine), plodovi mora, pasulj, sočivo i boranija.





8. Da li postoje klinička ispitivanja u svetu ?

Informacije o kliničkim studijama koje su finansirane iz privatnih izvora postavljene su na internet sajtu www.center-watch.com.

Informacije o kliničkim studijama koje se sprovode u Evropi dostupne su na <https://www.clinicaltrialsregister.eu/>
Za sve dodatne informacije može se obratiti profesoru William L. Nyhan-u sa Kalifornijskog Univerziteta u San Diegu. **e-mail: wnyhan@ucsd.edu**

9. Koliko ima kod nas pacijenata obolelih od ove bolesti ?

Petoro dece u Srbiji ima dijagnostikovano LNS, ali to ne znači da broj obolelih nije veći (uključujući LNS varijante).

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

-International Lesch-Nyhan Disease Association

<http://www.lesch-nyhan.org/>

-National Organization for Rare Disorders (NORD)

<https://rarediseases.org/rare-diseases/lesch-nyhan-syndrome/>

-Lesch-Nyhan Action (France)

LNA-Lesch-Nyhan Action

-LND Famiglie Italiane ONLUS

LND Italian Families

-Asociacion del Sindrome de Lesch-Nyhan Espana

Lesch-Nyhan Support Group-Spain

Doc.dr Dragana Bogičević

Načelnik Neurološke službe Univerzitetske dečje

klinike u Beogradu,

Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu

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.



GODIŠNJI SASTANAK EURORDIS-A

U periodu od 18. do 20. maja, u Budimpešti je održan sastanak članstva EURORDIS-a. Sastanku su ispred NORBSa prisustvovali ID NORBSa Davor Duboka i predsednica Dragana Miletić Lajko. Prvi dan sastanka bio je rezervisan za Savet nacionalnih saveza, a teme koje su bile obrađene su se odnosile na informisanje o aktivnostima EURORDISa u prethodnom periodu i planiranju aktivnosti za naredni period, počev od Dana retkih bolesti 2018. do krupnijih strateških planova za naredne godine. Drugi dan sastanka tematski je bio podeljen na dva dela: prepodne je bila organizovana EURORDISova skupština, na kojoj se između ostalog biralo nekoliko novih članova EURORDIS borda direktora, dok je popodne proteklo u znaku interesantnih panel diskusija povodom obeležavanja 20 godina postojanja EURORDISa. Treći dan konferencije bio je ujedno i najinteresantniji. Kroz četiri radionice (Evropske referentne mreže, alternativne i komplementarne terapije, uticaj retkih bolesti na socijalni položaj porodica i uputstva za "preživljavanje" malih udruženja) pokriven je niz tema koje su veoma značajne obolelima i predstavnicima udruženja. Odlično odabrane teme pokrile su dijapazon oblasti, od strateških do onih koje su važne za svakodnevni život. Nadamo se da će EURORDIS i u budućnosti primenjivati ovaj format na svojim konferencijama.



Kao i svake godine, na skupštini Eurordisa je prisustvovao veliki broj predstavnika udruženja retkih bolesti



NORBS ORGANIZOVAO EDUKACIJU - KAKO PREPOZNATI RETKU BOLEST - SIMPTOMI, DIJAGNOSTIKA I MOGUĆNOSTI LEČENJA

U Nišu je 17.06.2017. godine održan prvi veliki i veoma značajan kurs za lekare, medicinske sestre, zdravstvene tehničare, stomatologe, biohemičare, pedijatre, sa temom „Kako prepoznati retku bolest – simptomi, dijagnostika i mogućnosti lečenja“. Odabrane teme pokrile su dijapazon oblasti, od strateških do onih koje su važne za svakodnevni život.



prof. Goran Marjanovic iz KC Niš je predstavio primarne imunodeficite

Izuzetno važan i značajan projekat koji je NORBS pokrenuo, je za osnovni cilj imao da stručnu javnost dodatno informiše o mogućnostima lečenja, ali pre svega da pokuša da podigne na još viši nivo svest, pažnju i opreznost u vezi sa retkim bolestima. Cilj nam je bio da ukažemo na simptome koji se veoma teško prepoznaju, koji u velikom broju slučajeva mogu da budu od krucijalnog značaja za uspostavljanje što ranije dijagnoze. Takođe, skrenuli smo pažnju na važnost uvođenja adekvatnih terapija sa kojima se značajno popravljaju kvalitet života te produžuje život osoba obolelih od retkih bolesti. S obzirom na veliki broj nespecifičnih simptoma koje je teško prepoznati, NORBS je odabrao odličan tim predavača koji je privukao za ovaj prvi put, veliki broj zainteresovanih.



Uzimajući u obzir da je statistika neumoljiva i da ona jasno pokazuje da je broj dijagnostikovanih u Srbiji u odnosu na one koji još uvek nisu dijagnostikovani u ogromnoj disproporciji, možemo slobodno reći da su edukacije ovog tipa neophodne, veoma važne i da su od izuzetnog nacionalnog značaja.

Osobe koje su obolele od neke od retkih bolesti, zbog nedovoljne obučenosti struke, vrlo često prođu neprimetno i nestanu u sistemu na duži period koji je za njih nenadoknadiv ili im se uspostavi pogrešna dijagnoza te bivaju lečeni od nekih drugih bolesti sa sličnim simptomima. Vrlo često usled neadekvatnih terapija njihovo zdravlje i njihov život budu dodatno ugroženi.

Tim predavača sastavljen od izuzetnih stručnjaka u svojoj profesiji su činili:

prof. dr. Goran Marjanović, Klinika za hematologiju KC Niš, sa temom „Primarni imunodeficitu odrasloj populaciji“

dr. Sonja Pavlović, Institut za molekularnu genetiku i genetičko inženjerstvo, sa temom „Napredak u lečenju retkih bolesti: personalizovana molekularna terapija“

dr. Ivan Stanković, Kliničko bolnički centar Zemun * Plućna arterijska hipertenzija – dijagnostika i lečenje“

dr. Goran Čuturilo, Univerzitetska dečija klinika, sa temom „Klinička genetika i retke pedijatrijske bolesti“

doc. dr. Maja Đorđević, Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „Dr Vukan Čupić“, sa temom „Retke metaboličke bolesti“

prof. dr. Vedrana Milić-Rašić, Klinika za neurologiju i psihijatriju dece i omladine, sa temom „Neurološke retke bolesti“

dr. Slađana Andrejević, Klinika za imunologiju KCS, sa temom „Hereditarni angioedem“

dr. Maja Stojiljković, Institut za molekularnu genetiku i genetičko inženjerstvo, sa temom „Primarna sekvenciranja nove generacije u dijagnostici retkih bolesti“



predavanje dr Ivana Stankovića o plućnoj arterijskoj hipertenziji.



dr Goran Čuturilo
„univerzitetska dečija klinika



doc.dr Maja Đorđević
Institut za majku i dete



dr Slađana Andrejević,
KCS Klinika za imunologiju

Utisci većine učesnika su veoma pozitivni a saznanja koja su dobili su neprocenjiva kako za njih kao struku, tako i za pacijente. Imali su prilike da čuju neke od naših najjementnijih stručnjaka, svakog u svojoj oblasti, koji su ih na vrlo profesionalan način upoznali sa retkim bolestima, procesom dijagnostikovanja i lečenja.

Zahvalni smo svima na učestvovanju, kako predavačima, tako i prisutnima na predavanju. Nadamo se da ćemo biti u prilici da edukacije ponovimo i učinimo ih što dostupnijim struci a u svrhu što boljeg i kvalitetnijeg života svih obolelih od retkih bolesti.

MEHANIČKA VENTILACIJA ZA DECU I ODRASLE U KUĆNIM USLOVIMA

Kompanija Philips Sleep and Respiratory Care Balkans je organizovala 05.07.2017. u hotelu Crystal u Beogradu okrugli sto sa temom neinvazivne mehaničke ventilacije u kućnim uslovima.

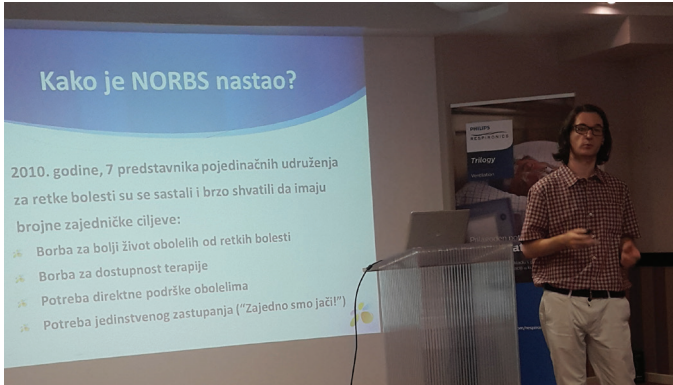


Bili su prisutni vrsni stručnjaci iz ove oblasti, doktori koji su godinama posvećeni da se ovaj problem u Srbiji reši, udruženja pacijenata i naravno domaćini skupa, predstavnici Philips kompanije.

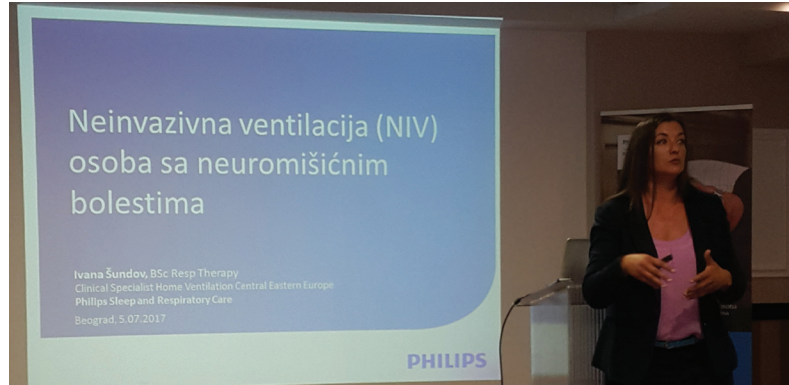
Kad kažem "ovaj problem" mislim na nedostupnost ove usluge pacijentima kojima je neophodan. Davor Duboka, izvršni direktor Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije je predstavio rad i aktivnosti organizacije. Doc dr Miodrag Vukčević (KBC Zemun) jedan od zečetnika mehaničke ventilacije u Srbiji je opisao istorijat i tok ove usluge u Srbiji, snažno apelujući na nadležne institucije da se posvete rešenju ovog problema.



Ivana Šundov, klinički specijalista kućne ventilacije Philips kompanije nam je detaljno predstavila aparate koji su na pozitivnoj listi kao i rešenja za asistirano iskašljavanje. Naglašavamo da se aparati koje naš zdravstveni sistem ne odobrava već uveliko koriste u svim zemljama EU, ali i u nekima koji nisu članice ali je njihov zdravstveni sistem prepoznao neophodnost uvođenja ovih aparata na liste koje ih odobravaju pacijentima.



prezentacija Davora Duboke, Norbs



prezentacija Ivane Šuntov, Philips



Veoma je zabrinjavajuća činjenica da se NADLEŽNA KOMISIJA U MINISTARSTVU ZDRAVLJA KOJA SE BAVI OVIM PITANJEM NIJE SASTALA VIŠE OD 3 GODINE!!!!!!

KAKO I ZAŠTO JE TO MOGUĆE?????

Ko su tačno članovi ove komisije ? Da li postoji neki (bilo kakav) izveštaj o radu te komisije ?

Ovo su pitanja koje smo uputili Ministarstvu zdravlja .
Naravno, odgovor ćemo objaviti u našem sledećem broju.

Udruženje Život

EDUKACIJA ZA PREDSTAVNIKE UDRUŽENJA ZA RETKE BOLESTI

U periodu od 2. do 6. juna, 2017. u Hotelu Premier Aqua u Vrdniku, nadomak Novog Sada, održala se sada već tradicionalna, druga po redu Edukacija za predstavnike udruženja za retke bolesti iz regiona.

Na edukaciji su pored predstavnika NORBS-a, učestvovala udruženja i iz Slovenije, Hrvatske, Bosne i Hercegovine i Srbije. U vrlo prijatnom okruženju hotela, predstavnici udruženja su imali prilike da prisustvuju izuzetno dobro osmišljenim i koncipiranim predavanjima.



Učesnici edukacije i predstavnici Institut Main Point

Iskoristili smo sva ranija iskustva i razgovore sa udruženjima i uspešno locirali najčešće izazove i probleme sa kojima se udruženja najčešće susreću i tako na veliko odobravanje i oduševljenje svih prisutnih organizovali upravo takve teme kao što su javni i medijski nastup, bitnost i značaj timskog rada u organizacijama i vođenju istih. Dotakli smo se i jedne od možda najosetljivijih tema koje često predstavljaju ozbiljan problem za opstanak i rad svake asocijacije, a to je fundraising.



Uvodna reč, ID NORBS-a Davor Duboka

Izuzetni predavači iz Tim centra za istraživanje i edukaciju, su se potrudili da što više uključe učesnike u radionicama, kako kreativnim i tehnički zahtevnim, tako i radionicama u realnim uslovima, pred kamerama i velikim pritiskom. Učesnici su dobili izuzetne informacije i znanje od zaista vrhunskih predavača i svi su na kraju predavanja imali prilike da preuzimanjem aktivnog učestvovanja u različitim zadacima pokažu stečeno znanje. Apsolutno su svi, bez izuzetaka napravili ogroman korak. To potvrđuju i sami učesnici, koji ističu izuzetnu organizaciju, profesionalne predavače ali i veoma pozitivnu atmosferu koja je vladala tokom sva tri dana.



Nakon edukacije u Splitu u Hrvatskoj, edukacija u Vrdniku u Srbiji je još više zblížila sve učesnike. Prepoznali smo na naše veliko zadovoljstvo kod svih njih veliki entuzijazam, čvrsta prijateljstva i želju da jedni drugima budu podrška i pomoć u svakom obliku, što je donekle i bio krajnji cilj edukacija – timsko jačanje i nadogradnja. Ono što je i najvažnije je i to da je u veoma dobro osmišljenim interaktivnim predavanjima, svako od učesnika imao mogućnost da upozna sve ono sa čim se i druga udruženja susreću i da na pozitivnim iskustvima i primerima dobiju ne samo nova saznanja, već i moguća rešenja za najčešće prepreke, konflikte, nerešena pitanja i krize koje se javljaju unutar samih struktura bilo koje organizacije.



Radna atmosfera tokom edukacije



Radna atmosfera tokom edukacije

Moramo napomenuti da, zanemarujući stručni deo edukacija, na predavanjima se najviše istaklo prijateljstvo, pozitivna energija među gostima i međusobno poverenje. Bliskost i zajedništvo koje je ovom edukacijom još više učvršćeno, jasno su se pokazali da je ovakva vrsta događaja od izuzetnog značaja za pravilno i uspešno funkcionisanje kako samih organizacija, tako i za jačanje i bolji položaj pojedinaca unutar njih! Složili smo se da nam je jako žao što nije bilo još vremena za sve kvalitetne razgovore, razmene informacija, i generalno socijalizaciju naših dragih gostiju, ali smo svesni da kvalitetno potrošeno vreme, najbrže protiče. Puno toga je rečeno, puno toga je započeto, puno toga je i dogovoreno. Pokazali su se svi kao izuzetan tim, ozbiljan kolektiv, koji, iako se suočava sa sigurno najvećim mogućim životnim problemima, sa ogromnom energijom i još većom odlučnošću ide ka svom cilju ka novim izazovima još spremnije i hrabrije nego ranije.

Želeli bismo da se zahvalimo svim učesnicima koji su došli i aktivno učestvovali na ovoj edukaciji. Radujemo se narednoj, jer će svaka naredna biti još uspešnija i napraviće od svih nas jedinstven tim, tim koji napreduje, na svim poljima, a najviše na onom pravom, ljudskom!

Norbs / Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije

RARE DISEASE INTERNATIONAL (RDI) GODIŠNJI SASTANAK

Treći po redu godišnji sastanak članova RDI International održan je 4.06. u Barceloni. Više od 50 članova iz 23 zemlje sveta imalo je priliku da se upozna i razmeni iskustva sa zastupnicima prava pacijenata širom sveta, sazna koje su to novosti u svetu kada su zastupanja prava pacijenata u pitanju i kako da više budu uključeni u rad RDI.

Prvi deo sastanka bio je rezervisan samo za članove RDI. Članovi su obavešteni o dosadašnjim aktivnostima kao i planu rada i budžetu za 2107. godinu. Razgovaralo se o tome kako još više povećati vidljivost RDI i kako privući nove članove.

Drugi deo sastanka je bio otvoren za sve, a interesantno je sledeće:

Predstavljanje RDI Joint Declaration: Rare Diseases – An International Public Health Priority; tu je učesnicima, takođe, predstavljeno kako funkcioniše sistem Ujedinjenih Nacija



Učesnici sastanka

Izveštaj sa događaja o retkim bolestima koji je održan u februaru u Ženevi pod nazivom The Right to Health: The Rare Disease Perspective i početak rada NVO komiteta za retke bolesti pri Ujedinjenim Nacijama prošlog novembra u Njujorku. Članovi su na sastanku diskutovali kako mogu doprineti putem svojih Ministarstava zdravlja i inostranih poslova ili imajući stalne predstavnike u Njujorku ili Ženevi.

Viktorija Hedli, sa Univerziteta u Njukastlu predstavila je RD-ACTION, platforme koja podržava razvoj i održivost Orfan baze podataka, doprinosi rešenjima koja bi obezbedila odgovarajuće šifrovanje retkih bolesti u zdravstvenim sistemima širom Evrope i radi na rešavanju bitnih problema onih koji su oboleli od retkih bolesti primenjujući korake koji su definisani u preporukama Evropske unije.

Za kraj je bilo interesantno čuti kako su retke bolesti pozicionirane u Aziji, Latinskoj Americi, Africi i Kanadi.



Panel Azija i Južna Afrika



Panel Latinska Amerika

O RARE DISEASES INTERNATIONAL

Rare Diseases International je globalna alijansa, trenutno pridružena EURORDIS-u, ljudi koji žive sa retkom bolešću, i njihovih organizacija i federacija širom sveta. Ovu organizaciju vodi savet koji je izabran od strane članova u aprilu 2016. godine. Organizacija ima za cilj da bude glas onih koji žive sa retkom bolešću širom sveta, promovise retke bolesti kao prioritet u oblastima javnog zdravlja i istraživanja, predstavlja svoje članove u internacionalnim institucijama i forumima i ojača svoje članove putem razmene podataka, međusobnu podršku i zajedničke akcije.

Iva Omrčen

glavna i odgovorna urednica emisije Mesto za nas
individualna članica Norbs-a



Sa predavanja

EURORDIS LETNJA ŠKOLA

Evropska organizacija za retke bolesti Eurordis ima 700 članica iz više od 60 zemalja sveta koji zajednički rade na tome da poboljšaju život više od 30 miliona ljudi koji žive sa nekom retkom bolešću u Evropi.

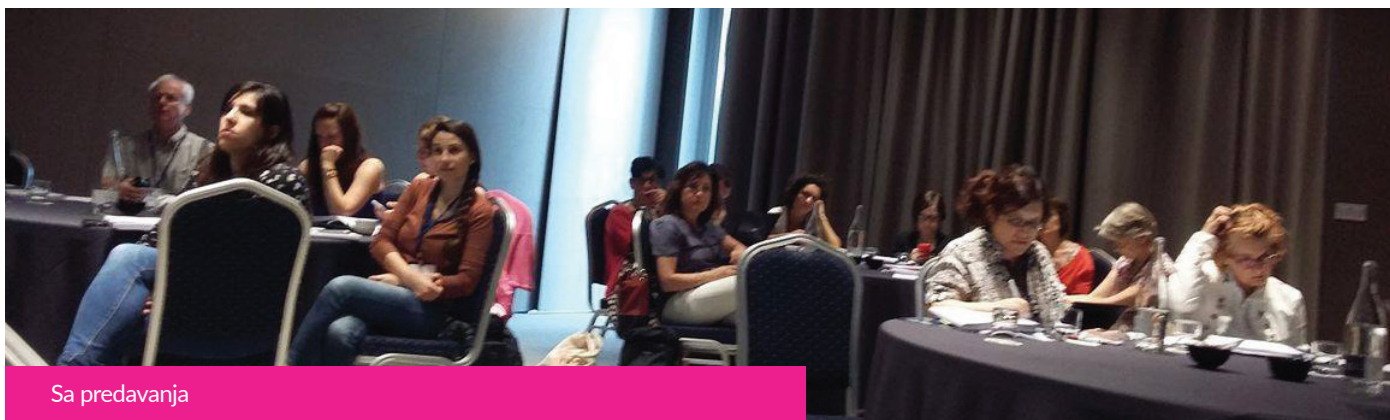
Svake godine, početkom juna, ova organizacija organizuje letnju školu u Barseloni. Program omogućava predstavnicima pacijenta i istraživačima da steknu nova saznanja u oblastima zagovaranja prava pacijenata i znanja koja će im omogućiti bolje razumevanje raznih regulatornih procesa.



KLASA 2107

Do sada je kroz školu prošlo više od 400 učesnika iz 40 zemalja sveta. Iz godine u godinu se prijavljuje sve veći broj učesnika, a ove godine bilo ih je oko 60 iz 25 zemalja uključujući Kanadu, Južnu Afriku, Maleziju i Indiju. Prvi put je istovremeno organizovana i škola na španskom jeziku. Iz našeg regiona ove godine bile su prisutne predstavnice iz Srbije, Bosne i Makedonije.

Škola koju organizuje EURORDIS je odlična prilika da se sazna gde i kada pacijenti i njihovi predstavnici mogu da budu aktivni u zagovaranju i osnaživanju prava, da se razmene iskustva, a takođe je odlična prilika da se upoznaju i povežu predstavnici iz raznih delova sveta.



Sa predavanja

Ove godine slušali smo predavanja o metodologiji kliničkih ispitivanja, etici u istraživanjima, orfan lekovima, o Načinu rada Evropske agencije za lekove i kako pacijenti mogu biti uključeni u nju, radili laboratorijski eksperiment i saznali mnoge druge korisne stvari. Slobodno vreme smo koristili za druženje, upoznavanje, razmenjivanje iskustava i obilazak Barcelone.



Sertifikat



Učesnici iz Makedonije, Srbije i Bosne

Za mene je ovo iskustvo, profesionalno i lično, bilo izuzetno važno. Bilo mi je jako interesantno da saznam nešto više o radu Evropske agencije za lekove i učestvujem u praktičnom delu gde sam imala priliku da vidimo na koji način rade Etički odbor i Odbor za orfan lekove. Ono što je najbitnije upoznala sam interesantne ljude i stekla nova poznanstva.

Iva Omrčen

glavna i odgovorna urednica emisije Mesto za nas, RTS2
Individualna članica Norbs-a

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