

**Pokaži svoje  
retko  
Pokaži da je  
važno**

**PGD GENETSKA DIJAGNOSTIKA  
I GENETSKI SKRINING  
EMBRIONA PRE  
TRANSFERA  
U MATERICU**

REČ STRUKE  
str. 17

**ANALIZA TRI ZAKONA  
PRAVA ZA NOVČANE  
NAKNADE**

REČ DRŽAVE  
str. 13



**PREDSTAVLJANJE  
UDRUŽENJA ZA VILIJAMSOV  
SINDROM (UVS)**

REČ UDRUŽENJA  
str. 4

**DANI  
DEFEKTOLOGA  
2018**

DOGODILO SE...  
str. 21



# UVODNA REČ

Poštovani,

U susret obeležavanju svetskog dana retkih bolesti 28.februara podsetićemo Vas na osnovne statističke podatke u vezi retkih bolesti, a koji su i dalje veoma zabrinjavajući.

Retka bolest podrazumeva svaku bolest koja se javlja kod najviše 1 od 2 000 osoba.

Prema procenama, postoji između 6.000 i 7.000 retkih bolesti (izvor: [www.orpha.net](http://www.orpha.net))

Prema proceni Evropske Komisije, 6% do 8% populacije ima neku retku bolest, što znači da u Srbiji, oko pola miliona građana živi sa nekom retkom bolešću.

Najvažnije karakteristike retkih bolesti:

- preko 75% retkih bolesti se javljaju u dečijem dobu i genetskog su porekla
- 30% dece sa retkom bolešću živi manje od 5 godina ([globalgenes.org](http://globalgenes.org))
- Za više od 95% retkih bolesti ne postoji nikakva registrovana terapija
- U SRBIJI PROTEKNE VIŠE OD 5 GODINA DO USPOSTAVLJANJA TAČNE DIJAGNOZE RETKE BOLESTI
- U SRBIJI, PACIJENT PROMENI U PROSEKU 8 LEKARA SPECIJALISTA DOK NE DOBIJE SVOJU TAČNU DIJAGNOZU RETKE BOLESTI
- Najčešća posledica retkih bolesti je trajni invaliditet

**REČ PACIJENTA** želimo da skrenemo pažnju na malog Nikolu koji i dalje traga za svojom dijagnozom.

Zbog Vašeg velikog interesovanja, odlučili smo da u rubrici **REČ STRUKE** detaljno predstavimo Preimplantacionu genetsku dijagnostiku PGD koja je velika nada za porodice sa genetskim oboljenjima i koja omogućava ovim porodicama dobijanje zdravog potomstva. Ovu metodu, u Srbiju, prva je uvela Specijalna ginekološka bolnica "Genesis" iz Novog Sada na čelu sa dr Zoricom Crngorac.



TIM KOJI POBEDUJE - SGB "Genesis" Novi Sad.



Rubrika **REČ UDRUŽENJA** Vam predstavlja dva udruženja- novoosnovano udruženje za Vilijamsov sindrom iz Novog Sada i Nacionalnu organizaciju za rijetke bolesti Crne Gore.

Dana 7. februara 2018. U restoranu Ribarac, u Novom Sadu je održano humanirano veče posvećeno našem udruženju, a koje su organizovali studenti treće godine hotelijerstva, departmana za geografiju, turizam i hotelijerstvo Prirodno - matematičkog fakulteta u Novom Sadu. Uz veliku zahvalnost ovim divnim mladim ljudima u rubrici

**DOGODILO SE**..prenećemo Vam samo samo delić atmosfere sa ovog događaja.

U rubrici **REČ DRŽAVE** posvetili smo pažnju analizi tri Zakona u kojima se definišu prava za novčane naknade, kao i razloge zbog kojih deca obolela od retkih bolesti i njihovi roditelji, na žalost, ta prava ne mogu da ostvare.

S poštovanjem,

*Bojana Miroslavić,*

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

**REČ ZA ŽIVOT** 

**PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS  
O RETKIM BOLESTIMA**

# PREDSTAVLJANJE UDRUŽENJA ZA VILIJAMSOV SINDROM (UVS)

Krajem aprila 2017. godine u Novom Sadu je osnovano dobrovoljno, nevladino, neprofitno, humanitarno udruženje za Vilijamsov sindrom, prvo na Balkanu. Udruženje funkcioniše po modelu britanskog udruženja za Vilijamsov sindrom i oslanja se na podršku lekara, naučnih radnika i osoblja škole za osnovno i srednje obrazovanje "Milan Petrović" iz Novog Sada, kao i na podršku udruženja "Život".

Vilijamsov sindrom je redak urođeni poremećaj, prouzrokovan nedostatkom genetskog materijala na jednom delu sedmog hromozoma. Nije nasledan i uzrokuje pojavu karakterističnih crta lica i čitav niz različitih poteškoća u razvoju.



Kao što je to slučaj i sa drugim retkim oboljenjima, prvi simptomi bolesti se javljaju već na rođenju ili u ranom detinjstvu, a osobe sa Vilijamsovim sindromom (i retkim bolestima uopšte) i njihove porodice suočavaju se sa brojnim teškoćama koje proističu iz nedostupnosti dijagnoze ili višegodišnjeg traganja za dijagnozom, što je pak posledica nedostatka informacija o samoj bolesti, o tome gde se može dobiti pomoć, kao i nedostatka kvalifikovanih stručnjaka. Naučnih istraživanja o retkim bolestima, pa ni o Vilijamsovom sindromu kod nas gotovo da i nema, lekovi i odgovarajuća medicinska pomagala su često veoma skupi i stoga mnogima nedostupni. Pored ovoga, osobe obolele od retkih bolesti, pa i od Vilijamsovog sindroma često bivaju žrtve društvene stigmatizacije, izolacije, diskriminacije, a značajno su im smanjene i profesionalne mogućnosti.

Imajući u vidu sve ovo, ciljevi UVS su pre svega podrška osobama sa Vilijamsovim sindromom, njihovim porodicama i stručnjacima, edukacija i informisanje šire javnosti o VS, senzibilizacija javnosti za mogućnosti i potrebe osoba sa Vilijamsovim sindromom, unapređenje socijalne i zdravstvene zaštite osoba sa VS, kao i briga o zapošljavanju, društvenom životu i slobodnom vremenu osoba sa VS. U skladu s ovim ciljevima, Udruženje organizuje niz aktivnosti za osobe sa VS, njihove roditelje i staratelje i stručnjake iz raznih stručnih i naučnih oblasti. Budući da su osobe sa Vilijamsovim sindromom pričajive i izrazito prijateljski raspoložene prema odraslima, a uz to, jedna od odlika ove populacije jeste i izuzetan sluh, organizovanjem muzičkih i jezičkih radionica želimo da omogućimo dalje razvijanje ovih sklonosti kod osoba sa Vilijamsovim sindromom, kao i da podstaknemo razvoj životnih veština u stimulatívnoj sredini i u atmosferi prihvaćenosti.

Organizovanjem psiholoških radionica želimo da pružimo priliku osobama sa VS da razgovaraju o svojim problemima sa stručnjacima i sa drugim osobama sa Vilijamsovim sindromom. S druge strane, roditeljima, starateljima i stručnjacima iz oblasti socijalne zaštite i medicine (pedijatri, kardiolozi, genetičari), logopedima, defektolozima, nastavnim osoblju, psiholozima, lingvistima, želimo da omogućimo da se na jednom mestu informišu o dijagnostici, terapiji, lekovima, medicinskim pomagalima i nezi osoba sa Vilijamsovim sindromom, o njihovim mogućnostima i potrebama, o socijalnoj i zdravstvenoj zaštiti ove populacije, o njihovom društvenom životu i mogućnostima zapošljavanja.



Ukratko, Udruženje za Vilijamsov sindrom ima za cilj da svojim aktivnostima doprinese bržoj dijagnostici Vilijamsovog sindroma putem edukacije šire javnosti o karakteristikama i znacima prepoznavanja osoba sa Vilijamsovim sindromom, te osnaživanju i senzibilizaciji osoba sa Vilijamsovim sindromom i šire javnosti.

Član Udruženja može postati svako fizičko ili pravno lice, domaće ili strano, koje prihvati ciljeve Udruženja i Statut. Sedište UVS je u Novom Sadu ali članstvo je otvoreno za sve porodice i osobe sa VS u Srbiji i regionu. Članarina se ne naplaćuje, tako da aktivnosti Udruženja u potpunosti zavise od donacija i sredstava obezbeđenih preko konkursa. Do sada smo stupili u kontakt sa porodicama iz Srbije, Crne Gore i Bosne i Hercegovine, ali s obzirom da je naša procena da samo u Srbiji ima skoro 1000 osoba sa Vilijamsovim sindromom, različitog uzrasta, vrlo je verovatno da mnogi od njih zapravo ni ne znaju da imaju VS. Zbog ovoga je prvi korak Udruženja bio da porodicama obezbedimo klinički vodič vezan za zdravstvene probleme osoba sa VS, od rođenja do poznog doba, preveden sa dozvolom Britanske fondacije za VS. Takođe, pokrenuli smo i Fejsbuk grupu za sve one koji žele da prate i učestvuju u aktivnostima Udruženja (Udruženje za Vilijamsov sindrom, <https://www.facebook.com/groups/397843290655806/>), da stupe u kontakt sa članovima grupe i da se informišu, razmenjuju iskustva, socijalizuju.

Od ove godine, Udruženje je član Evropske federacije za WS (FEWS, <https://eurowilliams.org/>). Članstvo u evropskoj federaciji omogućuje nam učešće na evropskim stručnim skupovima, kao i u letnjim kampovima organizovanim osobe sa Vilijamsovim sindromom i njihove pratiocice.



Učesnici kampa Body and Soul u Belgiji, 2013. godine

Ove godine, kamp će se održati od 18. do 20. maja u letovalištu Butlin's u Skegnesu, bajkovitom primorskom gradu u Velikoj Britaniji. Evropska federacija svakoj svojoj zemlji članici obezbeđuje trodnevni smeštaj na bazi punog pansiona za po dve punoletne osobe sa Vilijamsovim sindromom i njihove pratiocice, kao i učešće u raznim aktivnostima koje se organizuju u okviru trodnevnog kampa.

Detalje o mestu održavanja ovogodišnjeg kampa možete pogledati ovde:

<https://www.butlins.com/where-to-stay-dine-and-play/our-resorts/skegness/>



Letovalište Butlin's u Skegnesu

S obzirom na to da državljanima Srbije treba viza za Veliku Britaniju (110 evra), te da evropska federacija ne snosi troškove puta prijavljenih kandidata, ovim putem apelujemo na sve ljude dobre volje da svojim priložima pomognu da dve osobe sa Vilijamsovim sindromom iz našeg nacionalnog udruženja sa po jednim pratiocem otputuju u kamp u Skegnesu.

Priloge možete uplatiti na račune Udruženja za Vilijamsov sindrom (UVS) kod Banca Intesa:

dinarski tekući račun: 160-481650-38

devizni tekući račun: 00-540-0002267.8 (IBAN RS35160005400002267860)

Pozivamo Vas da posetite našu Fejsbuk grupu i da postanete naš prijatelj i dobrotvor.

Za sve informacije, formulare za članstvo u Udruženju i informativni materijal o Vilijamsovom sindromu obratite se na adresu [udruzenjevilijams@gmail.com](mailto:udruzenjevilijams@gmail.com)

S poštovanjem

*Sabina Halupka-Rešetar*

Predsednik Udruženja za Vilijamsov sindrom



# NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RIJETKE BOLESTI



“Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore” je nevladino socijalno-humanitarno udruženje, osnovano 2015. godine, kao dobrovoljni savez pojedinaca oboljelih od rijetkih bolesti, članova njihovih porodica i udruženja građana.

Udruženje djeluje u skladu sa odredbama iz Nacionalne strategije za rijetke bolesti 2013-2020 (decembar 2012.) i pozitivnim zakonskim propisima Crne Gore. Udruženje predstavlja svoje članove u promovisanju humanosti, socijalne uključenosti, unapređenja dijagnostike, prevencije, liječenja, istraživanja, rehabilitacije i zaštite ljudskih prava osoba oboljelih od rijetkih bolesti u Crnoj Gori i svijetu.

Opšti cilj udruženja predstavlja doprinos u stvaranju institucionalnog okvira i mehanizama za obezbjeđenje adekvatnog pristupa kvalitetnoj zdravstvenoj zaštiti uključenih u kompletno zbrinjavanje osoba oboljelih od rijetkih zdravstvenih poremećaja.

Primarni cilj udruženja doprinijet će unapređenju i razvoju osnovnog prirodnog ljudskog prava na život dostojan čovjeka u jaku zajednicu bez diskriminacije pacijenata koji žive sa rijetkim bolestima. Podrška razvoju ravnopravnosti u politikama i uslugama za pacijente sa rijetkim bolestima i njihovim porodicama da bude njihov glas jasno prepoznat kao javno zdravstveni prioritet u Crnoj Gori usklađen sa dostignućima na evropskom i svjetskom nivou.

Rijetka bolest podrazumijeva svaku bolest koja se javlja kod manje od 1 od 2.000 građana, ali se jedan broj rijetkih bolesti javlja i kod jednog u nekoliko stotina hiljada ili miliona ljudi. Iako se čini da je broj mali, postoji više od 7.000 opisanih rijetkih bolesti, a procjene su da u Evropi oko 30 miliona ljudi ima neku rijetku bolest. Prema procjeni Evropskog Komiteta, 6% do 8% populacije ima neku rijetku bolest.



## KAKVA JE SITUACIJA U CRNOJ GORI?

Na ovo pitanje nemamo odgovor zato što ne postoji centralni registar oboljelih od rijetkih bolesti. Na osnovu globalnih projekcija koje iznose šest do osam odsto opšte populacije, u Crnoj Gori ima oko 35.000 osoba koje su oboljele od neke rijetke bolesti. Jedan od naših ciljeva je da se upravo formiranjem ovog registra otvori mogućnost da se na neki način stupi u kontakt sa svim oboljelima i ujedno, kroz zajedničke napore dođe do sredstava kako bi se pomoglo svakom pojedincu.

Prema podacima, 80% rijetkih bolesti su genetskog porijekla, ostale su posljedica infekcija, alergija, uticaja faktora životne sredine ili su degenerativne.

Kod 50% osoba sa rijetkim bolestima, prvi simptomi bolesti se javljaju već na rođenju ili u ranom djetinjstvu. Kad je riječ o djeci, 30% onih sa rijetkom bolešću živi manje od 5 godina. Za više od 95% rijetkih bolesti ne postoji nikakva registrovana terapija. Primjeri rijetkih bolesti koji su zabilježeni u Crnoj Gori su: Menkesova boles, Fenilketonurija, Bulozna epidermoliza (djeca leptiri), Morkijev sindrom itd.

Uprkos međusobnoj različitosti, osobe sa rijetkim bolestima i njihove porodice suočavaju se sa istim brojnim teškoćama koje proističu iz rijetkosti. Prije svega, tu je nedostupnost dijagnoze ili višegodišnje traganje za dijagnozom, uslijed nedostataka informacija o samoj bolesti, stručne pomoći ali i nedovoljno kvalifikovanih stručnjaka. Neophodno je imati sve ove preduslove za liječenje, jer je najčešća posljedica rijetkih bolesti trajni invaliditet.

Nepostojanje naučnih istraživanja, nepostojanje lijekova i odgovarajućih medicinskih pomagala, uz visoke cijene postojećih lijekova i liječenja dovodi do siromaštva porodice i smanjenja dostupnosti liječenja. Veliki broj lijekova za rijetke bolesti su veoma skupi i time nedostupni i u bogatijim zemljama, jer se razvijaju za mali broj ljudi na svjetskom nivou. Ipak, to je sve pitanje organizacije zdravstvenog sistema u državi. Obično, liječenje oboljelih od rijetke bolesti zahtijeva odlazak u klinike van granica Crne Gore.

Zanimljivo je da u zemljama regiona Srbije i Hrvatskoj postoje besplatne linije na kojima radi tim sastavljen od psihologa, socijalnog radnika i pravnika koji svakodnevno pružaju besplatnu podršku i pomoć oboljelima od rijetkih bolesti i članovima njihovih porodica.

Osobe oboljele od rijetke bolesti trpe i socijalne posljedice, a to su stigmatizacija, izolacija, diskriminacija, smanjenje profesionalnih mogućnosti. Takođe, nailazak na administrativne prepreke u pokušajima da se liječe ili ostvare prava iz domena socijalne zaštite predstavlja još jedan od problema sa kojima se susreću ova lica. Nedostatak kvalitetne zdravstvene zaštite takođe podrazumijeva i isključenost iz zdravstvene zaštite, čak i kada je postavljena ispravna dijagnoza.

**Nacionalna organizacija za  
rijetke bolesti Crne Gore**

**RIJETKE BOLESTI  
U STVARI I  
NIJESU TAKO  
RIJETKE**

rijetkebolesti.com  
 Piperska 369, Podgorica  
 nvonorbcg@gmail.com

Kod nas, za osobe oboljele od neke rijetke bolesti obično se sazna preko sredstava javnog informisanja i to posljednjeg dana u mjesecu februaru, kada se obilježava Međunarodni dan oboljelih od rijetkih bolesti. U Crnoj Gori ne postoji ni registar oboljelih od rijetkih bolesti, a kamo li poseban fond koji bi finansirao liječenje takvih bolesti. Jedini napredak na tom polju je donošenje Nacionalne strategije za rijetke bolesti 2013-2020. Uvažavajući napor Ministarstva zdravlja Crne Gore na polju uređenja sistema zdravstvene zaštite, cijeneći važnost Nacionalne strategije za rijetke bolesti u Crnoj Gori 2013 - 2020. godina sa Akcionim planom za isti period, NVO "Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore", dalo je dovoljno osnova za djelovanje u politici javnog zdravlja podnošenjem pet amandmana na Predlog izmjena i dopune sistemskog Zakona o zdravstvenoj zaštiti. Istrajni u aktivnosti da se izmjenama i dopunama Zakona može uticati na poboljšanje usluga zdravstvene zaštite učestvovali smo u javnoj raspravi maja 2015.godine koju je organizovalo Ministarstvo zdravlja a krajem septembra 2013. amandmanski smo djelovali prema Skupštinskom odboru za zdravstvo, rad i socijalno staranje, što nije podržano. Od 20 januara 2016. godine, u čl.58 Zakona o zdravstvenom osiguranju prvidio je da se sredstva za liječenje rijetkih bolesti obezbjeđuju iz prihoda Fonda zdravstva, dok način i uslove za dodjelu sredstva utvrđuje Vlada na predlog Ministarstva, odnosno posebne za te namjene obrazovane komisije Ministarstva. (Do donošenja ovog Zakona oboljeli od rijetkih bolesti nijesu imali pravo na materijalno obezbjeđenje sredstva za liječenje).

Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore 2.oktobra 2017. godine postala je članica Evropske organizacije za rijetke bolesti - EURORDIS. Riječ je o jedinstvenom, neprofitabilnom savezu više od 765 organizacija bolesnika sa rijetkim bolestima iz više od 69 zemalja koje rade zajedno na poboljšanju života 30 miliona ljudi koji žive sa rijetkim bolestima u Evropi.



Rijetke bolesti u stvari i nijesu tako rijetke. Naša organizacija zajedno sa porodicama oboljelih očekuje da država pomogne oboljelima, da pokaže više interesovanja i spremnosti da se istinski posveti rješavanju problema ovih osoba, kako se ne bi liječili privatnim donacijama, sms porukama, humanitarnim akcijama, već posredstvom posebne budžetske linije formirane u tu svrhu.

Više o nama i našem radu možete pronaći na:

[www.rijetkebolesti.com](http://www.rijetkebolesti.com)

<https://www.facebook.com/Nacionalna-organizacija-za-rijetke-bolesti-Crne-Gore-1786143551671853/>

<https://www.instagram.com/nvonorbcbg/>

<https://twitter.com/nvonorbcbg>

<https://www.youtube.com/channel/UC4NdH5lfiD1RagNCBI0P-bw>

Ili nas možete kontaktirati:

[nvonorb@gmail.com](mailto:nvonorb@gmail.com)

tel: +382 69 438 617



Sa gostovanja u jutarnjem programu na televiziji Crne Gore



Sa seminara "Znanje pacijentima-osnova za budućnost" u organizaciji Doma zdravlja Podgorica i NVO Inicijativa Snaga, izvršna direktorica Nacionalne organizacije

## KOLIKO JE NAŠ RAD VIDLJIV U JAVNOSTI?

- 21.mart 2017.godine prvo gostovanje u emisiji "Priča dana", TV777;  
<https://www.youtube.com/watch?v=bHaWoblmoY4>
- Avgust 2017.godine u 99.broju časopisa Medical objavljena je priča o našoj organizaciji  
<http://www.medicalcg.me/broj-99/nacionalna-organizacija-za-rijetke-bolesti/>
- 18.oktobar 2017.godine portal Health up objavio je priču o našoj organizaciji  
<http://zdravlje.co.me/kutak-zdravlja/rijetke-bolesti-u-crnoj-gori>
- 21.oktobar 2017.godine gostovanje u emisiji "Boje jutra", TV Vijesti;
- 28.oktobar 2017.godine portal FOS MEDIA objavio je članak o našoj organizaciji  
<https://fosmedia.me/zivotni-stil/zdravlje/35000-osoba-u-crnoj-gori-ima-neku-rijetku-bolest>
- 1.novembar 2017.godine drugo gostovanje u emisiji "Priča dana", TV777  
<https://www.youtube.com/watch?v=J5SL3wPMuw0>
- 23.novembar 2017.godine online (skajp) uključenje u emisiji Zabranjeni forum na TV Pink BiH (tema emisije: Zašto o rijetkim bolestima pričamo rijetko u BiH?) <https://www.youtube.com/watch?v=tJ5CNH1MXf0>
- 2.devembar 2017.godine gostovanje na RTCG u Jutarnjem programu:  
<https://www.youtube.com/watch?v=ufQ8Vg7qNVc&t=2s>

## SARADNJA SA DRUGIM ORGANIZACIJAMA:

- Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore učestovala je 23.septembra 2016. godine na seminaru „Znanje pacijentima – osnova za budućnost“, u organizaciji Doma zdravlja Podgorica i NVO Inicijativa – Snaga pacijentima.
- Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore prisustvovala je stručnom sastanku na temu: “Dileme u terapiji hronične mijeloidne leukemije (HML)”, održanom 6.aprila 2017.godine u hotelu „Podgorica“, organizovanom pod pokroviteljstvom farmaceutske kompanije „Novartis“.
- U organizaciji Udruženja multiple skleroze Crne Gore 12. aprila 2017.godine održan je i regionalni susret udruženja pacijenata u hotelu Centre Ville u Podgorici, sa temom „(Ne) znam svoja prava – da li su i u kojoj mjeri pacijenti u Crnoj Gori upoznati sa svojim pravima?“.
- Povodom 5. maja Evropskog dan samostalnog života osoba sa invaliditetom predstavnici NVO Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore prisustvovali su obilježavanju ovoga dana (5.maj 2017.godine) na događaju koji je tim povodom na Trgu nezavisnosti u Podgorici organizovalo Udruženje mladih sa hendikepom Crne Gore (UMHCG) u saradnji s Ministarstvom evropskih poslova.
- U periodu od 15 – 17. maj 2017. godine u hotelu „Mediteran“ u Bečićima redakcija časopisa MedicalCG, pod pokroviteljstvom i uz učešće Ministarstva zdravlja Crne Gore, organizovala je stručnu IV Godišnju konferenciju na temu „Aktuelnosti u medicini, farmaciji i zdravstvu“. U ime NVO Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore trećeg dana skupa (17. maj 2017.godine), prisustvovala je Radmila Bajagić, kada je organizovan Okrugli sto na temu „Interakcija sa pacijentima sa ciljem povećanja kvaliteta statusa pacijenta.“
- Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore 2.oktobra 2017. godine postala je članica Evropske organizacije za rijetke bolesti – EURORDIS. Riječ je o jedinstvenom, neprofitabilnom savezu više od 765 organizacija bolesnika sa rijetkim bolestima iz više od 69 zemalja koje rade zajedno na poboljšanju života 30 miliona ljudi koji žive sa rijetkim bolestima u Evropi.
- Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore prisustvovala je VI Sajma medicine koji se održao u Podgorici, u hotelu „Hilton“, od 19. do 21. oktobra 2017.godine, u organizaciji časopis MedicalCG, pod pokroviteljstvom Ministarstva zdravlja.
- Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore po prvi put razgovarala je sa predstavnicima Ministarstva zdravlja Crne Gore. Sastanak je održan 14. novembra 2017. godine, a u ime naše organizacije prisustvovala su Nataša Bulatović, izvršna direktorica organizacije i Radmila Bajagić, pravica udruženja. Domaćini su bili dr Miro Knežević, direktor Direktorata za javno zdravlje i dr Larisa Redžepagić, kontakt osoba za saradnju sa NVO.
- Kompanija Philips Sleep and Respiratory Care Balkans organizovala je 22. novembra 2017. godine u hotelu Hilton u Podgorici okrugli sto sa temom “Mehanička ventilacija kod djece i odraslih u kućnim uslovima“. Tom prilikom u ime Nacionalne organizacije za rijetke bolesti Crne Gore prisustvovala su Nataša Bulatović, izvršna direktorica organizacije i Radmila Bajagić, pravica organizacije.

S poštovanjem,

*Dipl. biolog Nataša Bulatović*

Izvršna direktorica NVO Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore



# NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RIJETKE BOLESTI CRNE GORE POSTALA JE ČLANICA EURODIS-A

Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore 3. oktobra 2017. godine postala je članica Evropske organizacije za rijetke bolesti - EURODIS. Riječ je o jedinstvenom, neprofitabilnom savezu više od 765 organizacija bolesnika sa rijetkim bolestima iz više od 69 zemalja koje rade zajedno na poboljšanju života 30 miliona ljudi koji žive sa rijetkim bolestima u Evropi.

Vizija EURODIS-a je ujediniti, proširiti i ojačati pokret organizacija rijetkih bolesti pacijenata i zastupnika pacijenata širom svijeta. Shodno tome EURODIS radi na izgradnji jake panevropske zajednice organizacija bolesnika i ljudi koji žive sa rijetkim bolestima

Treba napomenuti da postoji više od 6000 rijetkih bolesti. U cjelini, rijetke bolesti mogu uticati na 30 miliona građana Evropske unije.

Na linku možete vidjeti ko su članovi EURODIS-a:

<http://download.eurordis.org.s3.amazonaws.com/membership/members.pdf>

## 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 artikule 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 osti cilj: pomoći onimima kojima je pomoć najpotrebnija.*





# ANALIZA 3 ZAKONA

U ovom tekstu posvetili smo pažnju analizi tri Zakona u kojima se definišu prava za novčane naknade, kao i razloge zbog kojih deca obolela od retkih bolesti i njihovi roditelji, na žalost, ta prava ne mogu da ostvare:

## 1. ZAKON O RADU

## 2. ZAKON O SOCIJALNOJ ZAŠTITI

## 3. ZAKON O FINANSIJSKOJ PODRŠCI PORODICI SA DECOM

Saznanje da dete ima retku bolest, da je bolest teška i progresivna, teško je samo po sebi. Saznanje da su u Zakonu o radu, prava roditelja dece starije od 5 godina izostavljena – još je teže.

Zakonom o radu je definisano pravo na odsustvo sa rada radi posebne nege deteta članom 96, da jedan od roditelja deteta kome je neophodna posebna nega zbog teškog stepena psihofizičke ometenosti, osim za slučajeve predviđene propisima o zdravstvenom osiguranju, ima pravo da, po isteku porodiljskog odsustva i odsustva sa rada radi nege deteta, odsustvuje sa rada ili da radi sa polovinom punog radnog vremena, najduže do navršenih pet godina života deteta. Ovo pravo ostvaruje se na osnovu mišljenja nadležnog organa za ocenu stepena psihofizičke ometenosti deteta, u skladu sa zakonom. Za vreme odsustvovanja sa rada, zaposleni ima pravo na naknadu zarade, u skladu sa zakonom. Ovo u stvari znači da roditelj na ovom odsustvu sa rada - „bolovanju“ može biti do detetove pete godine i primati pun iznos plate, koj je imao i pre bolesti deteta. Ovde se odmah postavlja pitanje: a šta sa starijom decom? Zar detetu koje se teško razboli u npr. šestoj godini godini nije i tada potrebna dodatna roditeljska nega? Inicijative za izmene zakona kojima bi se rešila ova pitanja roditelja teško bolesne dece (dece koja su nepokretna i zahtevaju celodnevnu posebnu negu) nisu sprovedene u delo.

Zakonu o socijalnoj zaštiti definiše se da pravo na dodatak za pomoć i negu drugog lica (TNP) ima lice kome je zbog telesnog ili senzornog oštećenja, intelektualnih poteškoća ili promena u zdravstvenom stanju neophodna pomoć i nega drugog lica da bi zadovoljilo svoje osnovne životne potrebe. U ovom Zakonu se definiše i pravo na uvećani dodatak za pomoć i negu drugog lica za lice za koje je utvrđeno da ima telesno oštećenje od 100 % po jednom osnovu ili da ima organski trajni poremećaj neurološkog i psihičkog tipa i lice koje ima više oštećenja, s tim da nivo oštećenja iznosi po 70% i više procenata po najmanje dva osnova. Iako u tekstu zakona zvuči jasno, već na prvoj proceni deteta koje ima retku bolest, pri utvrđivanju stepena telesnih oštećenja, nailazi se često na problem nedovoljnog prepoznavanja retkih bolesti i nemogućnosti ostvarenja ovog prava.

Zakon o finansijskoj podršci porodici sa decom (“Sl. glasnik RS”, br. 113/2017) usvojen je u decembru 2017. Primena zakona počće 01.07.2018. Iako u naslovu zakona stoji deo nazvan podrškom porodici sa decom, porodice dece obolele od retkih bolesti usvajanjem ovog zakona nisu dobile podršku. Naprotiv! Članom 11 ovog Zakona se definišu prava na finansijsku podršku porodici sa decom, koja u smislu ovog zakona jeste i naknada zarade, odnosno naknada plate za vreme odsustva sa rada radi posebne nege deteta. U Zakonu o finansijskoj podršci porodici sa decom se navodi da pravo na naknadu zarade, odnosno naknadu plate za vreme odsustva sa rada radi posebne nege deteta ne može se ostvariti za dete za koje je ostvareno pravo na dodatak za pomoć i negu drugog lica. Iako su roditelji teško bolesne dece starije od pet godina već uskraćeni za pravo na odsustvo sa rada radi posebne nege deteta, novousvojeni Zakon o finansijskoj podršci porodici sa decom donosi i ovu poražavajuću vest.

ŠTA OVO ZAPRAVO ZNAČI? Da roditelj mora da bira da li će da ostvaruje pravo na naknadu plate (najduže do pete godine detetovog života) ili da dete prima iznos za tuđu negu i pomoć? U momentu stupanja na snagu roditelji će se morati opredeliti za jedno od ova dva prava a svi započeti postupci i rešenja koja su doneta pre stupanja na snagu ovog zakona ostaju na snazi. To znači da se za dete koje prima TNP a roditelj koristi pravo na odsustvo sa rada radi posebne nege deteta, na prvoj sledećoj kontroli postavlja pitanje odluke o zadržavanju jednog od ova dva prava.



Postavlja se pitanje kako je uopšte naknada zarade uslovljena naknadom za tuđu negu i pomoć? Usvajanje ove stavke zakona su roditelji teško bolesne doživeli kao diskriminaciju. Ovakva odluka da se uskrati detetu pravo na TNP, iako po Zakonu o socijalnoj zaštiti i pravilniku o utvrđivanju telesnih oštećenja na istu ima pravo, samo zato što roditelj opet ima pravo na odsustvo sa rada radi posebne nege deteta, je nerazumljiva. Dok odrasla osoba sa invaliditetom prima TNP bilo da je zaposlena ili ne, nejasan je razlog uskraćivanja ovog prava za dete.

Ovaj stav se može tumačiti negativno za roditelja u smislu da on može da ostane bez posla ako izabere da prima TNP i da se brine o detetu. Dodatno je problem jer su osnovni iznosi minimalni. Ne može se smatrati ekvivalentom naknada zarade i iznos koji se dodeljuje za TNP. Ova opcija bi eventualno bila prihvatljiva ako bi iznos dodatka bio mnogo veći, približan zaradi.

Dakle, posmatrajući Zakon o radu – roditelj ima pravo na naknadu zarade po osnovu posebne nege deteta do pete godine. Posmatrajući Zakon o socijalnoj zaštiti – dete obolelo od teške bolesti ima pravo na TNP. Međutim, Zakon o finansijskoj podršci porodici sa decom kaže NE.

Kada dete ima retku bolest, to se odražava i utiče na celu porodicu. Porodica ulaže ogromne napore da ostane kompletna i da se izbore sa svim sistemskim preprekama sa kojima se svakodnevno suočavaju. Umesto da se porodicama pomogne, ovakvim i sličnim odredbama porodice se dovode u još nepovoljniji položaj.

Kako su kao razlozi za usvajanje Zakona o finansijskoj podršci porodici sa decom u ovoj formi navedene zloupotrebe od strane korisnika, pitali smo pravnike za komentar:

U članu 45. Zakona se kaže da Ministarstvo nadležno za socijalna pitanja vrši nadzor nad radom organa u vršenju ovim zakonom poverenih poslova državne uprave, u skladu sa zakonom kojim se uređuje državna uprava. Dolazimo do logičnog pitanja: kako su onda moguće zloupotrebe navedenih prava ukoliko je uspostavljen adekvatan mehanizam kontrole, bolje rečeno, ako nadležno ministarstvo redovno i efikasno vrši nadzor nad radom organa kod kojih se ta prava ostvaruju? Da li postoje bilo kakvi formalni dokazi o sprovedenom nadzoru i koje su mere preduzete u cilju otklanjanja utvrđenih nepravilnosti? I na kraju, ko je tu zakazao, ministarstvo ili su krivi korisnici što su im ta prava odobrena od strane onih u čijoj je nadležnosti da o njima odlučuju? Nikako se kao razlog ne može prihvatiti izvesna statistika i navođenje činjenice da ima pojedinaca koji zloupotrebljavaju pravo, a da zbog toga budu ugrožena prava svih onih roditelja koji se nalaze u istoj situaciji.

Udruženje ŽIVOT



# MALI NIKOLA I DALJE ČEKA SVOJU DIJAGNOZU....

Naša mala porodica nastala je 2014. kada je nas dvoje postalo troje. Tada smo prošli kroz sve ono lepo i naporno što donosi jedna beba. Naš prvenac je napunio godinu dana i ubrzo nakon toga smo saznali da ćemo dobiti pojačanje.

## **Još jedan dečak!**

Fraza "svet nam se srušio" bi savršeno pristajala periodu koji je usledio. A to rušenje svetova obično dođe "kad se najmanje nadate"...I, evo još jedne fraze. I zaista, tada su nam mnoge fraze zazvučale bolno istinite. Na teži način smo naučili da se, u stvari, sve svodi na "Nek je živ i zdrav!"

Nikola trenutno 'nosi' nekoliko dijagnoza, od kojih su najglasnije mikrocefalija i (farmako-rezistentna) epilepsija ali za onom pravom dijagnozom, kao i uzrokom, još uvek tragamo.

Nikolina priča počinje 15.februara 2016. godine. Nakon uredne trudnoće, bez naznaka ikakvih problema, zbog manjka plodove vode, porođaj je indukovan i prirodno završen. Njegov plač i 9/10 Apgar skor, mi skidaju onaj teški kamen sa srca. Zbog male kilaže (2500gr), Nikola biva ostavljen na poluintenzivnoj nezi. Već na prvim podojima sam primetila da su mu ruke jako zgrčene, skoro pa neodvojive od tela, često bi zakolutao očima pogotovo kada bi ih otvarao, glavu je zabacivao u stranu i na gore... i jeste sve to meni bilo čudno ali sam zanemarila misleći da bih već bila obavještena da je bilo šta od toga za brigu. Trećeg dana je pedijatar u viziti rekao da bi Nikolu trebalo voditi kod neurologa kada izađemo iz porodilišta. U celom tom izlaganju, čula sam neki hipertonus, neke percentile, neka neslaganja ali je meni i dalje to zvučalo kao neka propratna stvar od nešto ranijeg porođaja i male težine. Četvrti dan, u viziti mi kažu da će oni njega ipak odvesti u dečju bolnicu, tražeći mišljenje neurologa. Shvatam da bi ovo moglo biti nešto, ni sama ne znam šta i po prvi put bivam savladana ogromnim strahom i suzama. Neizvesnost od nekoliko sati, završava se informacijom pedijatra da je neurolog ipak odlučio da ga zadrži na ispitivanju. Mene istog dana puštaju kako bih tamo bila uz njega. Naredni sati prolaze u agoniji. Takve su poprilično bile i nedelje koje su usledile.

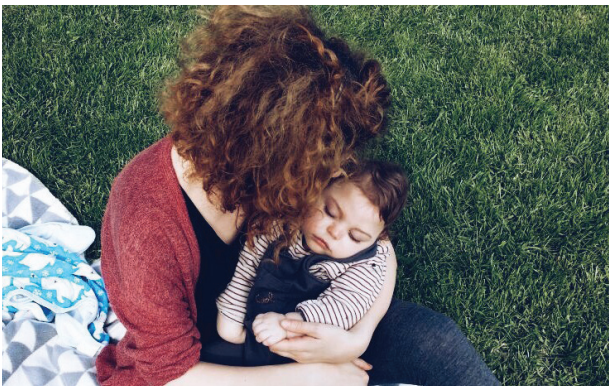


Ovaj divni osmeh uliva snagu za dalju borbu

Razlog hipotonije i hipertonije nisu znali, kolutanje očima i gledanje na gore nisu bili dobar znak, zglobovi na nogama su mu bili iskrivljeni zbog položaja u materici, kasnije saznajemo da su svi primitivni refleksi, koje zdrava beba mora da ima, jednostavno izostali. Urađeni su testovi na viruse, ultrazvučno snimanje glave, sva druga snimanja organa, lumbalna punkcija, uzet uzorak kariotipa, stavljene longete na noge... Ispitivanja nisu dala nikakav odgovor. Nikolina klinička slika bila je u redu ali Nikola nije izgledao kao zdrava beba. Pušteni smo kući, ni najmanje spokojni da je taj otpust značio da je on izlečen. Ali bilo je dovoljno prostora za naša beskonačna, laička tumačenja da njegovo trenutno stanje pripišemo raznoraznim mogućim razlozima, da u njima pronađemo utehu, i tako smognemo snage da mislimo pozitivno.



Na prvoj kontroli posle 2 nedelje, neonatolog izražava zabrinutost zbog malog obima glave, fontanelu koja je jako mala i generalno, odsustvo socijalnog kontakta. Guglamo mikrocefaliju, pošto je to naša prva moguća dijagnoza. Naravno, ništa lepo i utešno nismo našli. Naprotiv, danima su nam odzvanjale reči kao što su: mentalna retardacija, smetnje u razvoju, kratak životni vek...Gledali smo opčinjeno u njegovu glavu, činila se potpuno normalnom a ipak, i posle puna dva meseca, Nikola je bio jedna previše mirna beba, bez spontane motorike, bez plača, bez osmeha, vrlo kruta ili vrlo mlitava, bez reakcije očima i bez ikakvog fokusiranja. Fizijatar nam savetuje vežbe po Vojti i masažu i mi to prihvatamo kao čudotvorni lek koji će sve ovo izbrisati. Svaki njegov budan momenat koristili smo da vežbamo. Nezadovoljni ažurnošću lekara u državnoj bolnici, samoinicijativno ga vodimo kod neuropedijatra i neurohirurga privatno. Neurohirurg traži magnet glave koji bi pokazao uzrok malog obima i da li bi hiruška intervencija imala smisla. Ubrzo, nove loše vesti, magnetna rezonanca glave je pokazala malformacije mozga - hipoplastičan korpus kalozum, nerazvijene mijelinske omotnice kapsule interne, manje bele mase. U tom trenutku, u ordinaciji radiologa, ja to nisam doživela katastrofalno, za mene je to konačno bio neki odgovor, razlog njegovog stanja koje tražimo. Možda nisam želela da počnem da verujem da je sve ovo sa Nikolom mnogo ozbiljnije nego što sam mogla i htela da pojmem. Jer, sa svim sam nekako uspela da se pomirim, u početku da će mu razvoj biti usporen, da ćemo morati puno da radimo sa njim, kasnije, da će mu trebati više vremena da prohoda, da progovori, možda će morati u specijalnu školu, možda neće moći u školu uopšte...Možda neće progovoriti, možda ni prohodati...Sve je to tako postajalo prihvatljivo i kriterijumi su se spuštali sa svakim novim pregledom i novim mišljenjem. A nijedno nije bilo dobro, i svaki naredni pregled specijalista, samo nas je obeshrabriovao. I pored svega, verovala sam da ćemo uspeti da prevaziđemo sve te pretpostavke o njegovom razvoju. Bilo je momenata kada bi se u celu tu neizvesnost odjednom pojavila realnost, ona koju još uvek nismo znali ali smo je valjda osećali i iščekivali. I tada bi mi ona delovala kao jedan vrlo ružan i vrlo ubedljiv san koji bi mogao da se ostvari. Ipak, toliko mi je bilo nemoguće sve to, da mi se čini da sam svu svoju pozitivnost bazirala samo na pretpostavci da tako nešto ne može nama da se desi. Takve stvari se dešavaju drugima.



ljubav

Nedelju dana pre navršena 3 meseca, Nikola je počeo da ispoljava nešto nalik trzavicama. Podizao bi i ruke i noge ritmično, to nikako nismo uspevali da zaustavimo i radio bi to u seriji od 15-20 trzajeva nekoliko puta dnevno. Na vanrednom pregledu kod neuropedijatra, pokazujemo snimak i doktorka kao iz topa izgovara: West (Westov sindrom, oblik dečje epilepsije). Istog dana smo hospitalizovani.

Naredni dani i nedelje su bile naše najgore. Odvojili smo se opet, baš pred batin drugi rođendan, bez neke normalne prilike da razgovaramo o svemu. Tada, u bolnici, sve mi je izgledalo uzaludno, i sav onaj prostor za oporavak koji se gradio, odjednom je nestao a sa njim zajedno i sva moja vera. Svoje dete sam videla kao izgubljeno.

Najveći strah, da sa njim neću moći da imam komunikaciju, da će biti "zaključan" u svom svetu, da mentalno neće biti dobro, je postajao sve jači i stvarniji. Suočavanje sa lošim prognozama za West u kombinaciji sa mikrocefalijom me je dodatno izbezumljivalo ali sam svejedno, dane u bolnici provodila čitajući samo o tome. Pokušavala sam da nađem slične slučajeve i sa tim porodicama stupim u kontakt. U isto vreme, oko sebe sam gledala druge majke i njihovu decu i kao ludak priželjkivala tuđe dijagnoze, jer u tom trenutku, sve mi je bilo prihvatljivije. Razmišljala sam o najgorim mogućim fizičkim defektima koje bih oberučke prihvatila, u nekoj zamišljenoj trampici sa svemoćnim, samo da on bude mentalno zdrav. Neprestano sam mislila o našoj budućnosti, pitala se kako ćemo komunicirati, kako će se razvijati i koliko će biti svestan bilo čega, na kraju, sebično, i koliko će njegovo stanje uticati na nas kao porodicu i u kojoj meri će nas angažovati i udaljiti od nekih planova koje smo imali...Onda bih osećala grizu savesti i nalete nove energije gde sam na kratko mogla da poverujem da će lekovi učiniti dobro i da ćemo pobediti te turbne prognoze i očekivanja. Doktorkinu konstataciju da nereagovanje na prvi lek znači da je on "težak slučaj", doživela sam tragično.

2 nedelje je trajalo očajavanje kada sam konačno zatražila pomoć bolničkog psihologa. I to je, verovatno, bila ta prelomna tačka, ona u kojoj sam odlučila da se na dalje ne prepuštam negativnom i da se usredsredim na svoju ulogu u tom trenutku. I bilo je lakše nego što sam mislila, bilo je dovoljno da rešim ko ću biti od tada pa na dalje. . Da li ću biti uplakana majka svojoj deci ili nasmejana i jaka, oslonac i podrška? Da li će mi jedan period života proći u uzaludnom zamišljanju paralelne stvarnosti gde je Nikola zdravo dete i mi živimo život kakav smo sebi zamislili ili ću ovu



stvarnost prihvatiti takvom i dati sve od sebe da svoju budućnost i budućnost svoje porodice učinim lakšom ma koliko nas teških perioda čekalo. Najvažnije, isključiti pitanja: Zašto moje dete, zašto mi, da li je ovo fer? Opraštanje od života kakav si sebi video je bolno ali postaje lakše onog trenutka kada odlučiš da živiš ovaj novi, potpuno neplanirani život. Prihvatiš ono što imaš i probaš da budeš zahvalan na tome. Samo toliko. Postala sam zahvalna jer imamo jedno zdravo dete, što imam neprocenjivu podršku i ljubav u svom mužu, što imamo bezrezervnu pomoć roditelja, reči podrške u rodbini, prijateljima. Što imamo normalne uslove za život, našu kuću sa dvorištem, što smo zdravi, što i pored svega, nismo odustali od planova i što, u sve češćim trenucima hrabrosti, imamo snage za maštanje o petom članu. Bolnica je mesto gde shvatiš da, koliko god tvoja muka bila velika, postoje ljudi koji bi se u trenu menjali za tvoje probleme, u istim onim izmaštanim trampama.



Neverovatna snaga malog Nikole ostavlja bez daha



Tako smo mi, posle drugog, dvomesečnog boravka u bolnici, krenuli kući bez napada i sa prvim osmesima. Terapija Synachten je bila uspešna i zaustavila je napade i delimično poboljšala EEG.

Na žalost, od tada, napadi su se vraćali. Više od godinu dana traje anti-epileptička terapija koja ne daje rezultate. Njegov psiho-motorni razvoj trpi dodatno zbog toga. U ovom trenutku radimo na tome da uspostavimo kontrolu glave. Osmehom reaguje na poljupce i zvonke zvuke. Zbog neuroloških problema, vid je i dalje nedefinisan, Nikola ne fokusira ništa, ne prati i sem reakcije na svetlo, ne daje nikakve reakcije na vizuelne stimulanse, što dodatno otežava njegov razvoj. Zbog gastro-respiratornih problema, hrani se preko nazo-gastrične sonde.

Drugi magnet glave urađen sa njegovih 18meseci, pokazao je pogoršanje u odnosu na prvi. Progresivna atrofija bele mase i cerebuluma, i značajan gubitak mijelinskog omotača ukazuju na bolesti iz spektra leukodistrofija, što dalje ukazuje na genetsko-metaboličke bolesti. Dijagnostika je počela da se sprovodi u tom pravcu.

Ali...Nidža, Džounzi, Niki, Smrda II, Keka je mnogo više od svojih dijagnoza. On je, takođe, jedan divan dečak koji itekako ima svoj karakter i ćud. I pored sve svoje trenutne nemogućnosti da komunicira, ipak ostvaruje neke mikro odgovore, kroz osmehe, koji su retki i dragoceni, kroz grimase, kroz pokrete očima, ponekad i glasom kada je baš raspoložen i "prisutan". Velika je maza i sve više negoduje ako nekog ne oseća pored sebe. Umiruje ga muzika, držanje ruke, češkanje glave, plutanje u kadi... I svaka mala promena, svaka nova emocija je vrlo suptilna, nekom bi bila i beznačajna, ali nama daje kredit da verujemo da ima napretka.

Ne znamo kakvi nas periodi očekuju i ne razmišljamo više o tome. Ne pokušavamo ni da se upoređujemo sa sličnim slučajevima. Ne samosažaljevamo se niti nam prija tuđe sažaljevanje. Želimo da inspirišemo, da istrajemo, da budemo nasmejana družina, super heroji, jaki kao stena!

*Vesna Katanić,*

Nikolina mama



# PGD GENETSKA DIJAGNOSTIKA I GENETSKI SKRINING EMBRIONA PRE TRANSFERA U MATERICU

U poslednje vreme vlada veliko interesovanje za preimplantacionu genetsku dijagnostiku PGD. Najveća želja svakog roditelja je da im beba bude zdrava, a PGD to omogućava. U Americi, ovaj proces se primenjuje više od 15 godina u sklopu redovnih procedura. U Srbiji se, uvođenjem Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti (Zojin zakon), po prvi put, PGD svrstava u zakonodavnu proceduru (član 26). PGD je samo deo ovog zakona, i u ovom tekstu ćemo se bazirati samo na ovaj proces. Važno je da napomenemo da zakon propisuje i odobrava finansiranje PGD onim porodicama koje imaju, ili su imale obolelog člana tj. ako u porodici postoje već utvrđeni nosioci patološkog gena što ukazuje na rizik rađanja bolesnog deteta.

Specijalna ginekološka bolnica „Genesis“ iz Novog Sada je začetnik uvođenja PGD u Srbiji, u saradnji sa najreferentnijom genetskom laboratorijom IGENOMIX iz Španije, uveliko pomaže srpskim roditeljima da dobiju zdravo potomstvo. Profesionalnost i posvećenost dr Zorice Crnogorac, šefice Tima za VTO i direktorke ove bolnice, kao i celog tima, uliva sigurnost porodicama kojima je PGD neophodan.

Zato smo odlučili da zamolimo doktorku Crnogorac da nam detaljno objasni ovu proceduru, i da odgovori na sva vaša pitanja koje ste nam slali u prethodnom periodu.

Na samom početku razgovora doktorka je pojasnila zašto je preimplantaciona genetska dijagnostika značajan saveznik na putu do zdravog potomstva, kao i samom postupku IVF tretmana.



embriolog

- Tokom 12 godina koliko bolnica postoji i pomno prateći s kakvim se izazovima zapravo suočavamo zajedno sa parovima, sve češće smo uočavali da problem neuspeha IVF tretmana uzrokuju mutacije na nivou gena, poremećaji na nivou hromozoma, embriona, genetika prijemčivosti sluznice materice. To je bio moj motiv da nadogradim prosek vantelesne oplodnje, te na ove prostore prva uvedem najsavremenije genetske testove 2014. godine, u saradnji sa eminentnom španskom laboratorijom „Igenomix“.

To je važno za pacijentkinje posle 40 godine (40-50% genetskih anomalija embriona kod ove grupe pacijentkinja), ali i kod mlađih sa pozitivnom porodičnom anamnezom genetskih odstupanja, kao i kod pacijentkinja koje su imale više neuspelih pokušaja vantelesne oplodnje, posebno kod onih sa dokazanim hromozomskim anomalijama ploda u prethodnim trudnoćama. Upotrebom genetskih testova uspešnost IVF tretmana u našoj bolnici je povećan u svim starosnim kategorijama, a najviše upravo u onoj u kojoj je najveći izazov ostvariti rezultat, kod žena starijih od 40 godina. Pomoću nekih od testova moguće je otkriti oko 15.000 mutacija i 600 genetskih poremećaja.

## ŠTA JE PGD?

- To je rana genetska dijagnostika embriona dobijenih u toku postupka vantelesne oplodnje pre plasiranja u matericu. Analizom DNK svakog embriona biraju se zdravi, koji će biti upotrebljeni u daljem postupku vantelesne oplodnje. Ovaj test podstiče zdrave trudnoće, sprečavanjem prenošenja poremećaja pojedinačnih gena.

## KOME JE NAMENJEN PGD I KOJI POREMAĆAJI SE MOGU OTKRITI?

- Ovaj test je namenjen parovima koji imaju lično ili porodično visok rizik od rađanja deteta s genetskim anomalijama uzrokovanih promenama na jednom genu (monogeniski poremećaji). Naš nasledi materijal je sastavljen od lanaca DNK, koji su organizovani u manje segmente koji se zovu geni. Postoji oko 25.000 gena, a svi oni utiču na naš rast i razvoj. Kao što hromozomi dolaze u paru, tako i većina gena dolazi u paru (jednu kopiju gena dobijamo od majke, a drugu od oca i oni čine par). Kada dođe do mutacija u DNK materijalu, a time i u genima, može se razviti anomalija ploda. Mutacije mogu biti posledica postojanja u genima nekih porodica i tada se prenose „s kolena na koleno“, ali mogu biti stečene kada nastanu kod pojedinaca (spontane mutacije). Uobičajen primer bolesti ili stanja uzrokovanih mutacijom pojedinačnih gena, uključuju cističnu fibrozu, mišićnu distrofiju, sindrom fraglinog X hromozoma, Hantingtonovu bolest, Batenovu bolest i druge, a koje testiramo PGD metodom. Naravno, mora se uzeti u obzir da se ovim testom ne otkrivaju sve anomalije ili poremećaji, jer za neke je potrebno da dođe do složenijeg razvoja embriona – kasnije fetusa.

## KAKO FUNKCIONIŠE PGD? MOŽETE LI NAM OBJASNITI CEO PROCES?

- Odluku o preimplantacionom skriningu i broju embriona koji je potreban da se testira kod svakog para, donosi tim stručnjaka „Igenomix“ laboratorije u Španiji na osnovu dokumentacije koju šaljemo iz naše ustanove. Odgovor se očekuje unutar 3 dana od slanja. Nakon toga se planira postupak vantelesne oplodnje i plan stimulacije ovulacije, čiji je krajnji cilj dobijanje većeg broja jajnih ćelija, a time i embriona, jer se biopsija embriona pomoću lasera vrši 5 dana njihovog razvoja (stadijum blastociste). Nekada se dešava da embrioni stanu sa razvojem pre 5 dana, te se u takvim situacijama dešava da biopsija nije moguća i sledstvena PGD dijagnostika. Tada savetujemo kolekciju embriona iz spontanih ovulacija, bez stimulacije i primene hormonske terapije. To sve utiče na dugotrajniji postupak prikupljanja dovoljnog broja embriona za biopsiju. Biopirati embriona se šalju uz propratnu dokumentaciju u Španiju i stižu na obradu u laboratoriju unutar 24 sata. Svi biopirani embrioni se istog dana zamrzavaju metodom vitrifikacije i čuvaju do prispeća nalaza.

### PGD test u 5 koraka

**1**


#### Konsultacija

Slanje genetičkog izveštaja i obrasca za konsultaciju.

**Odgovor stiže za 3 dana.**

**2**


#### Pre-PGD

Slanje uzoraka, zajedno sa porudžbinom testa i izjavama o saglasnosti.

Odgovor stiže za 2 nedelje ako su u pitanju uobičajeni poremećaji i za 6 nedelja ukoliko su u pitanju manje uobičajeni poremećaji.

**3**

#### Ciklus IVF i biopsija 5-og dana

Produžena kultura embriona.

Biopsija embriona 5-og dana plus vitrifikacija.

Slanje uzorka biopiranog tkiva „Igenomix“-u.

**4**


#### PGD

Rezultati analize embriona za 2 nedelje (za posebne i hitne slučajeve dobijate dodatne informacije).

Slanje uzorka biopiranog tkiva „Igenomix“-u.

**5**


**Normalan embrio transfer**





## KOLIKO TRAJE PROCES PGD?

- Rezultati analize embriona stižu za dve nedelje od momenta slanja bioptiranog tkiva „Igenomix -u“ ako su uobičajeni poremećaji, ili za šest nedelja ukoliko su u pitanju manje uobičajeni poremećaji. Nakon što se testiraju embrioni preporučuje se da se IVF tretman izvrši najduže unutar šest meseci. Uz testiranje je obezbeđeno i genetsko savetovanje svakog para u našoj bolnici.

## KOJA JE RAZLIKA IZMEĐU PGD I PGS TESTA?

- Preimplantacioni genetski skrining (PGS) predstavlja proceduru koja se po tehnici izvođenja praktično ne razlikuje od PGD procedure, osim što joj je za cilj analiza svih 24 hromozoma, genetski skrining na aneuploidije (poremećaj broja hromozoma), kako bi identifikovali zdrav embrion koji će se upotrebiti u IVF tretmanu. Genetske anomalije su čest uzrok ranih spontanih poremećaja u prvom tromesečju trudnoće, te ova metoda pomaže nam da sprečimo takve gubitke. Indikacije za obavljanje PGS-a su starosna dob majke, ponovljeni pobačaji, prethodno začće sa aneuploidijom, neuspešna implantacija i neplodnost muškog faktora. Nekada je preporuka da se PGS izvodi zajedno sa PGD testiranjem. Oba testa mogu biti vršena prilikom iste biopsije embriona, tako da nema rizika za embrion. Kombinacija PGS i PGD rezultira uspešnošću IVF tretmana i do 80 odsto. Predložila sam, pre godinu dana, Upravi za biomedicinu mere koje smatram da bi sigurno mogle uticati na bolju i kvalitetniju primenu novog Zakona o biomedicinski potpomognutoj oplodnji. Jedna od mera je to da prenatalno genetsko testiranje embriona (PGS), takođe bude na teret Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, a pogotovo onih koji su predmet donacije, kao i da bude obavezno pre zamrzavanja i odlaganja embriona na čuvanje u buduću nacionalnu Banku.

## GDE SE MOŽE NAĆI VIŠE INFORMACIJA (KONTAKTI BOLNICE „GENESIS“)?

- Dodatne informacije o testovima, kao i slobodnim terminima za konsultacije sa našim stručnjacima, možete dobiti putem sajta Bolnice ([www.genesis.rs](http://www.genesis.rs)), putem mejla [bolnica@genesis.rs](mailto:bolnica@genesis.rs) ili na brojeve telefona + 381 21 549 444, + 381 21 549 777.



dr Zorica Crnogorac

## BOLJE SPREČITI NEGO LEČITI

Dr Crnogorac navodi da zbog učestalosti rađanja dece sa teškim genetskim anomalijama, u nekim evropskim zemljama genetsko testiranje odavno ide na teret redovnog zdravstvenog sistema. Kod nas je ono i dalje o trošku pacijenta, osim PGD koje je pokriva zdravstveno osiguranje.

- Jedan od načina za prevenciju retkih bolesti, upravo su genetski testovi kojima bi trebalo država više da pokloni pažnje, da pronađe načine da oni postanu dostupniji u okvirima zdravstvenog osiguranja. Zbog nepostojanja genetske laboratorije u Srbiji i slanja materijala u inostranstvo cena ovih testova se kreće od 700 do 2.000 eura, a nekih čak 3.000 eura. Kako bi što većem broju parova ove metode učinili dostupnijim, u našoj bolnici omogućili smo i plaćanje više mesečnih rata, kaže doktorica Crnogorac.

## SEDAM REVOLUCIONARNIH TESTOVA ZA ZDRAVO POTOMSTVO

Genetskim testovima koji su dostupni u SGB „Genesis“ može se analizirati genom oba partnera ( CGT test), SAT test ( genetska analiza spermatozoida), PGS test ( genetski skrining embriona pre embriotrasfera- proveravaju se hromozomi), PGD ( genetska dijagnoza mutacija na genima- pre embriotrasfera), ERA test ( dijagnosika prijemčivosti sluznice materice, individualni i visokopozdan test), BRCA 1 i 2 ( otkrivanje mutacija na genima koje su odgovorne za razvoja karcinoma dojke i jajnika), NACE test- prenatalni test, radi se nakon 9 nedelje trudnoće, služi za detekciju hromozomskim poremećaja na 13, 18, 21, 9 i polnim hromozomima kod bebe. Ukoliko se ovim testom postavi sumnja za hromozomske anomalije bebe, radi se rana amniocenteza od 15-16 nedelje trudnoće, koja je u tom slučaju besplatna u bolnici „Genesis“.

Razlozi zbog kojih treba da se odlučite na genetsko testiranje

- u užoj porodici postoji genetsko oboljenje
- ukoliko imate više od 35 godina
- ukoliko je u prethodnoj trudnoći otkriven genetski poremećaj
- ukoliko je ultrazvučni pregled ukazao na prisustvo pozitivnih markera asociiranih sa genetskim oboljenjem (npr. povećan nuhalni nabor, ciste plexus chorideus i sl.)
- imali ste hemoterapije ili zdravstveno stanje kao što su epilepsija i dijabetes koji direktno mogu da utiču na zdravlje deteta ili zahtevaju od vas da koristite lekove koji bi mogli da utiču na njegovo zdravlje
- ukoliko su se desila tri ili više spontana pobačaja iz nepoznatih razloga
- ako je bilo više neuspelih pokušaja vantelesne oplodnje



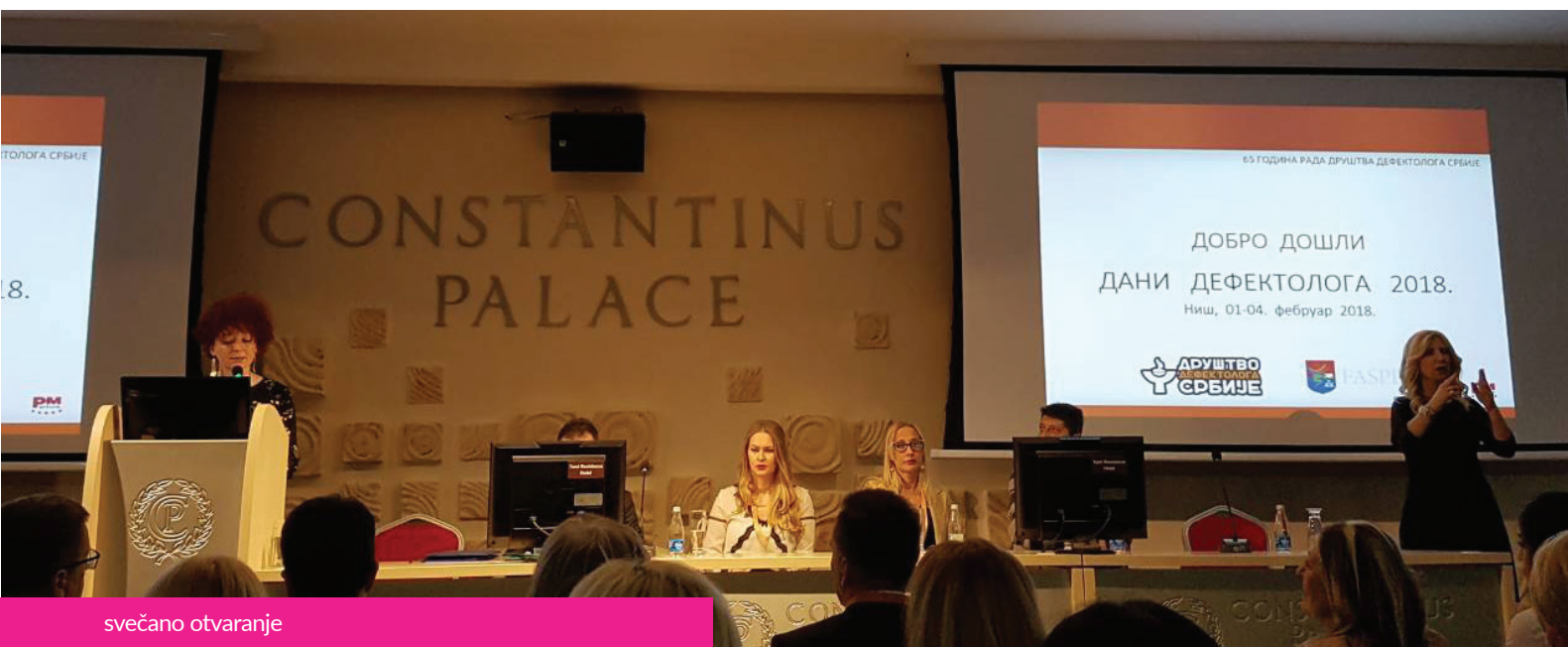
TIM KOJI POBEĐUJE



# DANI DEFЕКТОЛОГА 2018

## STRUČNO-NAUČNA KONFERENCIJA SA MEĐUNARODNIM UČEŠĆEM

Tradicionalno, godišnji strukovni susreti defektologa i specijalnih pedagoga Srbije „Dani defektologa” održani su početkom drugog polugodišta. Ove godine, stručno-naučna konferencija bila je organizovana u Nišu, u periodu od 01-04. februara, u prostorijama kongresnog centra „Constantinus palace”.



svečano otvaranje

Skup su organizovali Društvo defektologa Srbije i Fakultet za specijalnu edukaciju i rehabilitaciju, Univerzitet u Beogradu.



svečano otvaranje





U toku četiri dana, kroz plenarna predavanja, rad po sekcijama i prikazima primera iz prakse, razmenili smo iskustva sa kolegama i proširili znanja o planiranju defektološkog rada, što je i bila glavna tema ovog skupa. U radu konferencije učešće je uzelo preko 360 stručnjaka iz Srbije i zemalja bivše Jugoslavije, a kao specijani gosti prisustvovali su predavači iz Italije i SAD-a. Predstavljeno je više od 170 radova kroz četiri sesije: Obrazovanje, Zdravstvo i rehabilitacija, Prevencija i tretman poremećaja ponašanja i Socijalna zaštita.



Veliko interesovanje defektologa i specijalnih pedagoga



Učešće ŠOSO „Milan Petrović” sa domom učenika iz Novog Sada je bilo vrlo zapaženo. Predstavljen je 31 rad koji oslikava dostignuća naše škole. Prezentovali smo savremene trendove u edukaciji, tretmanima i kreativnom izražavanju naših učenika i korisnika. Primerima dobre prakse upoznali smo kolege sa organizacijom i funkcionisanjem našeg školskog sistema, koji se smatra jednim od vodećih u regionu.

Smatram da su stručni skupovi ovog tipa veoma važni. Kroz dinamičnu razmenu iskustava, druženje i upoznavanje, doprinosimo i unapređujemo rad defektologa i specijalnih pedagoga, od čega će najveću korist imati naši učenici i korisnici.

*Biljana Mihajlović, dipl.defektolog*

ŠOSO “Milan Petrović” sa domom učenika, Novi Sad



## SAOPŠTENJE EVROPSKE AGENCIJE ZA LEKOVE U VEZI BUKOLAMA

Uočen je defekt kod Bukolam plastičnih špriceva i roditelji i negovatelji bi trebalo pažljivo da pregledaju špriceve pre nego što daju pomenuti lek deci.

Bukolam je lek za epilepsiju dostupan u obliku unapred pripremljenih (napunjenih) oralnih špriceva. Kada dete ima epileptični napad, roditelji ili negovatelji koji daju Bukolam treba da izvade špric iz pakovanja, skinu crveni poklopac i daju lek u detetova usta sa strane.

Postoji nekoliko slučajeva kada crveni poklopac nije u potpunosti sišao sa šprica i providna kapica je ostala na špricu sprečavajući da lek izađe. U nekim slučajevima, providna kapica je spala u detetovim ustima i dete je progutalo ili aspiriralo. Kako bi osigurali da se lek primenjuje pravilno i na siguran način, EMA savetuje roditelje i negovatelje da pažljivo pregledaju špric pre davanja Bukolama i da uklone providnu kapicu ako je još uvek prisutna nakon što je ukonjen crveni čep.

Svim doktorima koji prepisuju i primenjuju Bukolam, poslato je pismo upozorenja na ovaj defekt i pozivaju se da podele ovu informaciju sa roditeljima i negovateljima dece koje koriste ovaj lek. Kompanija koja prodaje Bukolam radi na rešenju ovog problema za naredne špriceve. Ipak, špricevi koji su već na tržištu u EU i koji su verovatno već dati pacijentima, treba pažljivo da se provere pre upotrebe.



# 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](http://www.norbs.rs)

[www.facebook.com/retkebolesti](https://www.facebook.com/retkebolesti)

[linijapomoci@norbs.rs](mailto: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](http://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