



CISTINOZA

REČ STRUKE
str. 12

**USTAVNOM SUDU JE
PODNETA NICIJATIVA ZA OCENU
USTAVNOSTI I ZAKONITOSTI
ZAKONA O FINANSIJSKOJ
PODRŠCI PORODICI
SA DECOM**
REČ DRŽAVE
str. 9



EVROPSKA KONFERENCIJA ZA CISTINOZU, BERLIN 2018

DOGODILO SE...
str. 14

LUKINA BORBA- ŽIVOT SA STURGE WEBER SINDROMOM

REČ PACIJENTA
str. 10

ŽIVOT - UDRUŽENJE GRAĐANA ZA BORBU PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

REČ UDRUŽENJA
str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

Sa velikim zadovoljstvom Vas obavestavam da će BAZA RETKIH BOLESTI na srpskom jeziku biti dostupna svima Vama do kraja ove godine. Vredno smo radili zajedno sa Vega IT programerima koji su svojom stručnošću i angažovanosti omogućili da ovaj projekat zaživi. Veliku zahvalnost dugujemo i kompaniji Nis koja je kao društveno odgovorna kompanija prepoznala značaj ovakve baze. Takođe, Pokrajinski sekretarijat za zdravstvo je projektno podržao izradu baze i nadamo se daljoj međusobnoj saradnji .

U ovom broju predstavljamo:

U rubrici **REČ PACIJENTA** se upoznajemo sa malim Lukom i njegovom borbom sa Sturge Weber sindromom.

Rubrika **REČ STRUKE** donosi informacije o cistinozi koje sa nama podelili Jelena i Stevan Čović iz našeg udruženja , a koji su takođe u rubrici **DOGODILO SE** ...opisali kako je bilo na evropskoj konferenciji za cistinozu koja se održala u Berlinu 13.-15.07.2018.

Na osnovu Vaših sugestija i poruka, odlučili smo da rubrika **REČ UDRUŽENJA** predstavi naše udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece ŽIVOT .



Dodela nagrade Američke privredne komore za Zojin zakon



REČ DRŽAVE vas informiše o novoj telefonskoj informativnoj liniji Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje na kojoj možete saznati sve o upućivanju dece i odraslih na lečenje i dijagnostiku u inostranstvo.

U istoj rubrici vas obaveštavamo o potpisanoj inicijativi za ocenu ustavnosti i zakonitosti člana 12, stav 7 Zakona o finansijskoj podršci porodici sa decom. Potpisnici ove inicijative su: NORBS – Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije, MODS Mreža organizacija za decu Srbije, SUPS – Savez udruženja pacijenata Srbije i udruženje Hrabriša, na čiju ideju je ova inicijativa i pokrenuta.

S poštovanjem,

Bojana Miroslavljević,

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**



ŽIVOT – UDRUŽENJE GRAĐANA ZA BORBU PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

UDRUŽENJE “ŽIVOT” je osnovano 2010.godine od strane dve porodice Miroslavljević i Čović čija su deca Zoja i Aleksa bila obolela od veoma retke, neurodegenerativne i smrtonosne Batenove bolesti. I Zoja i Aleksa su izgubili bitku protiv ove opake bolesti.

Od 2010.god., udruženje je veoma aktivno u podizanju svesti o problemima retkih bolesti, obezbeđivanju terapije i medicinske opreme kao i poboljšanju položaja u društvu kako obolelih od retkih bolesti tako i njihovih porodica.



Velika podrška građana, Skupštine Republike Srbije i medija za Zojin zakon



Najveće dostignuće udruženja je inicijativa za usvajanje Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti tzv. **ZOJINOG ZAKONA** (koji je dobio ime po devojčici Zoji Miroslavljević koja je preminula od Batenove bolesti 2013.godine u svojoj 9-toj godini života). Veliku zahvalnost za usvajanje ovog zakona dugujemo prof. dr Dušanu Milisavljeviću, velikom borcu za bolesnu decu koji je zvanično i predlagač ovog zakona u Skupštini Srbije i dr.sc Hajriji Mujović koja je pravni tvorac ovog zakona.

Ministarstvo zdravlja je od samog početka davalo podršku ovom zakonu i tako ujedinjeni, uspeli smo nemoguće - 23.januaru 2015.god Zojin zakon je jednoglasno usvojen u Skupštini Republike Srbije i taj momenat je krucijalan za srpsko zdravstvo i celokupno društvo koje je pokazalo spremnost da se uhvati u koštac sa kompleksnom problematikom retkih bolesti. Ovo je prvi zakon u kome se spominju retke bolesti kao posebna kategorija.

Do sad, za samo 3 godine postojanja, 1216 dece i odraslih je dobilo dijagnozu, a samim tim i lečenje, na koju su čekali i po nekoliko godina.

Bojana Miroslavljević, predsednik udruženja i majka male Zoje je predstavila Zojin zakon u Evropskom parlamentu u Briselu u junu 2016. i u Ujedinjenim Nacijama u Njujorku u novembru 2016.

“ŽIVOT” je organizovao prvu konferenciju o neuromišićnim bolestima kod dece u Srbiji 2012.godine kao i mnoge druge seminare i kongrese na ovu temu.



Predstavljanje Zojinog zakona u Evropskom parlamentu, Brisel 2016



Dodala godišnje nagrade Američke privredne komore za Zojin zakon- Lider u promenama

ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA REČ ZA ŽIVOT

Udruženje ŽIVOT je osnivač i izdavač prvog i jedinog časopisa o retkim bolestima na Balkanu REČ ZA ŽIVOT. Cilj je dopreti do medicinskih stručnjaka, doktora, pacijenata, udruženja pacijenata, nadležnih institucija i javnosti. Dostupan je u štampanom i elektronskom obliku, a distribuira se u sve relevantne nadležne institucije (Ministarstvo zdravlja, Republički fond za zdravstveno osiguranje, Lekarska komora Srbije, Instituti za javno zdravlje, klinike, bolnice, apoteke, laboratorije), udruženja pacijenata, roditeljima / porodicama bolesne dece, škole i relevantne obrazovne ustanove širom Balkana. Tiraž je 5000 kom, ali se vremenom pokazalo da to nije dovoljan tiraž. Do sada je izdato 16 brojeva, zaključno sa ovim koji trenutno čitate.



BAZA RETKIH BOLESTI NA SRPSKOM JEZIKU

Godine 2017. Osnovali smo web portal i platformu **BAZA RETKIH BOLESTI NA SRPSKOM JEZIKU**

Baza retkih bolesti je rezultat projekta "Programeri za novosađane" udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece ŽIVOT i kompanije VEGA IT iz Novog Sada.

Kad je projekat pokrenut nismo ni mogli da zamislimo koliko velike razmere će poprimiti cela ova ideja koja se javila iz velike potrebe obolelih od retkih bolesti i njihovih porodica, ali i lekara kao i nadležnih institucija. Naime, oko 30% lekara u Srbiji ne poznaje dovoljno engleski jezik da bi ga mogao koristiti u stručne medicinske svrhe, a čak 60% obolelih od retkih bolesti takođe nema dovoljno znanje engleskog jezika. Ako znamo da je jedina i najveća baza retkih bolesti Orphanet na engleskom jeziku, lako možemo shvatiti neophodnost izrade baze retkih bolesti na srpskom jeziku, zar ne?

Kompanija Vega IT iz Novog Sada je odlučila da pokrene društveno odgovoran projekat u kom poziva da se priključivanje akciji "**PROGRAMERI ZA NOVOSAĐANE**". Cilj ove akcije je da se pokrene promena i unapredi zajednica u kojoj živimo.

Verovali ili ne, u bazu je ubačeno preko **20 000 RETKIH BOLESTI** iako je poznato da retkih bolesti ima oko 8000. Razlog tome je sto većina bolesti ima više tipova i podtipova te pa se iz zato dobije ovako veliki broj. Za sve te bolesti biće dostupne informacije o simptomima, učestalosti bolesti, dijagnozi, terapijama, kliničkim ispitivanjima i mnogo drugih.

Najteži deo posla je bio tzv. pretraživač koji je urađen idealno.



Veoma zanimljivo je to da su u okviru ove baze dostupna 2 foruma-

1. forum lekar-lekar (forum zatvorenog tipa koji je dostupan isključivo lekarima za razmenu informacija o retkim bolestima, pojedinim slučajevima ...)
2. forum pacijent -pacijent (forum otvorenog tipa u kome će pacijenti oboleti od retkih bolesti kao i članovi njihovih porodica imati mogućnost da međusobno razmene mišljenja,informacije,iskustva...o svojim problemima života sa retkom bolešću)

Svaki forum će biti podeljen po temama (dijagnostika, terapije,klinička istraživanja,prava obolelih,udruženja ..)

Svi znamo da je ovo u stvari trebala da uradi država i nadležne institucije zdravstvenog sistema , ali isto tako znamo da bolesna deca i bolesne osobe nemaju vremena da čekaju to.

Dragi programeri , od srca se zahvaljujem u ime svih roditelja , svih lekara i svih onih kojima će ova baza koristiti. Želimo i najiskrenije da se zahvalimo Naftnoj indrustriji Srbije koja je kao društveno odgovorna kompanija prepoznala vrednost ovakve baze i podržala nas od samog početka ovog projekta.

Mislimo da je spajanje i umrežavanje porodica veoma značajno i da razmena iskustva i informacija može značajno doprineti boljoj nezi bolesne dece.

UDRUŽENJE ŽIVOT

VELIKA ZAJEDNIČKA AKCIJA

Veoma uspešno, već tri godine, traje velika kampanja za pomoć Udruženju Život „Majica jedna donacije vredna. Zajedno za Život“. Stotine firmi, ali i pojedinaca, do sada je kroz kupovinu majica i ostalih promo artikala pomoglo deci oboleloj od Batenove i drugih retkih bolesti. Kroz slogan kampanje, cilj je da se nošenjem majica širi poruka da postoje mališani koji su teško oboleli i da uprkos tome što je bolest veoma retka nikako ne znači da ne postoji.

Osim majica kratih rukava, u ponudi su i majice dugih rukava, duksevi, kišobrani, kačketi, obične i magične šolje... Na svaki artikal štampa se logo Udruženja Život, a po želji onih koji se pridružuju, postoji mogućnost štampanja njihovog loga ili slogana. Cena jedne majice je 995 dinara + PDV, a oni koji kupe 10 ili više majica biće uvršteni na spisak prijatelja na sajtu Udruženja Život. Na ovaj način će firme koje pomažu biti prepoznate kao društveno odgovorne, dok dečica dobijaju neophodnu pomoć.

Kampanju zajednički organizuju Udruženje „Život“ i novosadska firma Boost team. Majice i promo paketi se mogu naručiti putem mail-a dinka.boostteam@gmail.com, kao i putem broja telefona 066/220-212.



Paket 1

-Bela T-shirt majica i pamučna torba sa logom udruženja Život
-Štampa vašeg logotipa u boji.

cena: 1.150 din+pdv



Paket 2

-Bela T-shirt majica, šolja i pamučna torba sa logom udruženja Život.
-Štampa vašeg logotipa u boji.

cena: 1.600 din+pdv



Paket 3

-Bela T-shirt majica, torba i kišobran sa logom udruženja Život.
-Štampa vašeg logotipa u boji.

cena: 2.000 din+pdv



Paket 4

-Bela T-shirt majica, kišobran, šolja logom udruženja Život
-Štampa Vašeg logotipa u boji.

cena: 2.200 din+pdv



Paket 5

-Bela T-shirt majica, torba, šolja kišobran sa logom udruženja Život.
-Štampa vašeg logotipa u boji.

cena: 2.600 din+pdv



Paket 6

- Torba i kišobran sa logom udruženja Život.
-Štampa vašeg logotipa u boji.

cena: 1.200 din+pdv



Paket 7

-Bela T-shirt majica i šolja sa logom udruženja Život.
-Štampa Vašeg logotipa u boji.

cena: 1.400 din+pdv



Paket 8

- Šolja i kišobran sa logom udruženja Život.
-Štampa vašeg logotipa u boji.

cena: 1.400 din+pdv



Bela majica sa štampom

cena: 995 din+pdv



Kišobran sa štampom

cena: 1000 din+pdv



Šolja sa štampom

cena: 600 din+pdv



Platnena torba sa štampom

cena: 500 din+pdv



Majica polo ženska i muška

cena: 1.440 din+pdv

dostupne boje ženskih modela:



dostupne boje muških modela:



Magična šolja

cena: 770 din+pdv

Majice u boji "Život"

Štampa vašeg logotipa u jednoj boji je uključena u cenu
cena: 1.075 din + pdv

cena paketa ako je majica u boji:

- paket 1: 1.230 din+pdv
- paket 2: 1.680 din+pdv
- paket 3: 2.080 din+pdv
- paket 4: 2.280 din+pdv
- paket 5: 2.680 din+pdv
- paket 7: 1.480 din+pdv

Muške:



Ženske:



Dečje:



USTAVNOM SUDU JE PODNETA INICIJATIVA ZA OCENU USTAVNOSTI I ZAKONITOSTI ZAKONA O FINANSIJSKOJ PODRŠCI PORODICI SA DECOM

U prostorijama Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije, potpisana je inicijativa za ocenu ustavnosti i zakonitosti člana 12, stav 7 Zakona o finansijskoj podršci porodici sa decom. Potpisnici ove inicijative su: NORBS – Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije, MODS – Mreža organizacija za decu Srbije, SUPS – Savez udruženja pacijenata Srbije i udruženje Hrabriša, na čiju ideju je ova inicijativa i pokrenuta.



Potpisivanje inicijative: Davor Duboka, Ivana Badnjarević, Saša Stefanović, Đurica Stankov i Olivera Jovović

U prostorijama Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije, potpisana je inicijativa za ocenu ustavnosti i zakonitosti člana 12, stav 7 Zakona o finansijskoj podršci porodici sa decom. Potpisnici ove inicijative su: NORBS – Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije, MODS – Mreža organizacija za decu Srbije, SUPS – Savez udruženja pacijenata Srbije i udruženje Hrabriša, na čiju ideju je ova inicijativa i pokrenuta.

Sporna odredba Zakona o finansijskoj podršci porodici sa decom roditelje dece uzrasta do pet godina, sa posebnim i ozbiljnim psihofizičkim smetnjama, primorava da izaberu između odsustva sa rada radi posebne nege deteta (i pripadajuće naknade zarade usled tog odsustva) i prava na dodatak za pomoć i negu drugog lica. Potpisnici ove inicijative su se nakon međusobnih konsultacija saglasili u stavu da navedena zakonska odredba potpuno neosnovano dovodi u međusobnu zavisnost i isključivost dva prava koja postoje odvojeno i nezavisno jedno od drugog.

Predsednica NORBS-a Ivana Badnjarević izjavila je da je usvajanjem Zakona koji sadrži spornu odredbu učinjeno ograničenje ljudskih prava i višestruka diskriminacija (na osnovu starosti, na osnovu prirode socijalne isključenosti i u odnosu na pravo na rad), i pritom je u suprotnosti sa Ustavom RS, Evropskom konvencijom za zaštitu ljudskih prava, Konvencijom o pravima deteta, Međunarodnim paktom o ekonomskim, socijalnim i kulturnim pravima i Evropskom socijalnom poveljom.

Pritom, uštede napravljene na ovaj način su učinjene na uštrb porodica koje su inače finansijski opterećene u pokušaju da svom detetu obezbede najveći mogući kvalitet nege, a ove porodice dodatno su gurnute na rub siromaštva, istakao je Saša Stefanović, direktor Mreže organizacija za decu Srbije MODS.

Podnosioci inicijative podsećaju da je Zakon o finansijskoj podršci porodici sa decom donet i radi: poboljšanja uslova za zadovoljavanje osnovnih potreba dece, usklađivanja rada i roditeljstva kao i poboljšanja materijalnog položaja porodica sa decom, porodica sa decom sa smetnjama u razvoju i invaliditetom i porodica sa decom bez roditeljskog staranja. Međutim, sporni član je u suprotnosti sa postavljenim ciljevima jer grupu čija prava bi trebalo da unapredi zapravo stavlja u nepovoljan položaj, izjavio je Đurica Stankov, predsednik SUPS-a.

Zbog svega navedenog, potpisnici inicijative koji okupljaju više od 150 udruženja, predlažu Ustavnom sudu da prihvati ovu inicijativu i proglasi član 12 stav 7 Zakona o finansijskoj podršci porodici sa decom neustavnim i stavi ga van snage.

PREUZETO SA SAITA WWW.NORBS.RS

PUŠTENA U RAD PRVA INFO - LINJA RFZO-A

Republički fond za zdravstveno osiguranje pustio je danas u rad prvu info-liniju na kojoj će zainteresovani građani moći da dobiju neophodne informacije u vezi sa lečenjem dece i odraslih u inostranstvu.

Na brojevima telefona 011/2053-683 i 0700/333-443 građani će u direktnom razgovoru sa operaterima RFZO-a moći da se informišu o potrebnoj dokumentaciji za lečenje u inostranstvu, načinu podnošenja zahteva, o statusu predate molbe, u kojoj je trenutno fazi obrada podnetog zahteva, načinu dostavljanja rešenja...

Info-linija je početak implementacije Nacionalnog kol centra Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje i biće njegov sastavni deo, a koji će biti pušten u rad u narednom periodu.

Cena poziva oba telefonska broja (iz fiksne telefonije) je po ceni lokalnog poziva, a radno vreme info linije je svakog radnog dana od 07:30 do 15:30.

PREUZETO SA SAITA WWW.RFZO.RS



LUKINA BORBA- ŽIVOT SA STURGE WEBER SINDROMOM



Mali Luka po rođenju

Dugo očekivano 2 nedelje posle termina 09.01.2017 godine rodila sam prelepog dečaka Luku. Po rođenju, bio je lako uočljiv i prepoznatljiv jer je rođen sa hemangiomom preko desne polovine kapka i čela. Ali... prelep je. Od rođenja, redovno je išao na kontrolne preglede kod neonatologa, oftalmologa i neurologa. U početku su nam govorili da je to estetski, da će se samo povući, da se laserom može ukloniti, ali su ipak tražili da se uradi MRI glave da se pogleda unutrašnjost.

Sve je bilo u redu do njegovih 9 meseci kad je doživeo svoj prvi epileptični napad, epileptični status koji je trajao sat vremena. Šok! Niko nam ni pomenuo nije nešto slično, nikada nisam imala prilike da to vidim. Ubrzo su nas hospitalizovali i rekli da sumnjaju na Sturge Weber sindrom. Počeo je da pije terapiju. Još 2 meseca smo čekali MRI da to potvrdi.

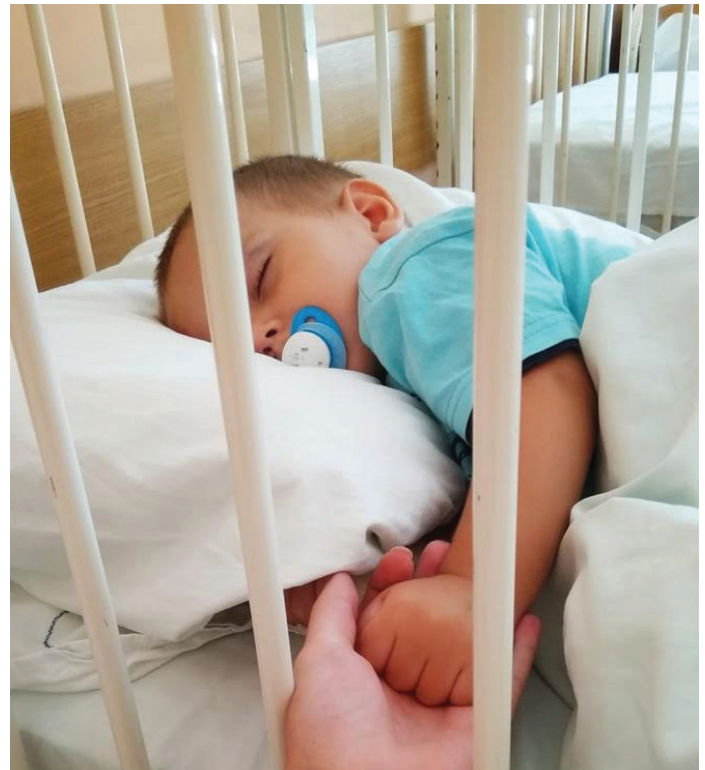
Napokon, posle 8 meseci čekanja, stigli smo na red za MRI. Tada je sve počelo.... Od prvog do sledeće serije napada prošlo je 3 meseca. To su bili napadi u vidu trzanja ruku, kočenja tela, trzajevi glave, grčevi. Od tada je imao 2 napada u 2 meseca, nakon čega mu se stanje pogrošalo, raspoloženje promenilo. Za samo mesec ipo dana imao je 15 napada. Promenjena mu je terapija to mu je pomagalo do sada... .

Glaukom nema, redovno se kontroliše kod oftalmologa.
Posećuje fizijatra zbog slabosti leve ruke i leve noge.

Sa svojih godinu i po dana doživeo je još jedan veoma težak period. 8 dana je konstantno imao napade koji su trajali od par sekundi, 1-2 sata pa i po ceo dan. Imao više vrsta napada koji se nisu mogli izbrojati, epileptične statuse... Nikako nisu mogli zaustaviti sve dok ga ne uspavaju.

Bio je bez svesti, ništa nije prepoznavao. Prohodao je pre 6 meseci, ali posle svega ovoga leva strane tela je bila oduzeta, nije mogao uopšte da se osloni na noge, da sedi, da se pokreće... Danima smo bili u bolnicama. Kada je napokon sve to stalo, Luka je počeo da se oporavlja, trebaće mu dosta vremena da sigurno stane na svoje noge i potrči, bar ja se nadam, ustvari sigurna sam u to, sigurna sam u njega. Jednostavno, njegova bolest je takva, da i pored silnih lekova, napadi se često ne mogu kontrolisati.

Ali Luka je borac i izborio se sa tim, izboriće se sa tim. Gledam na to kao da je jedan težak period prošao, ali svesna sam toga da može biti i sledeće.



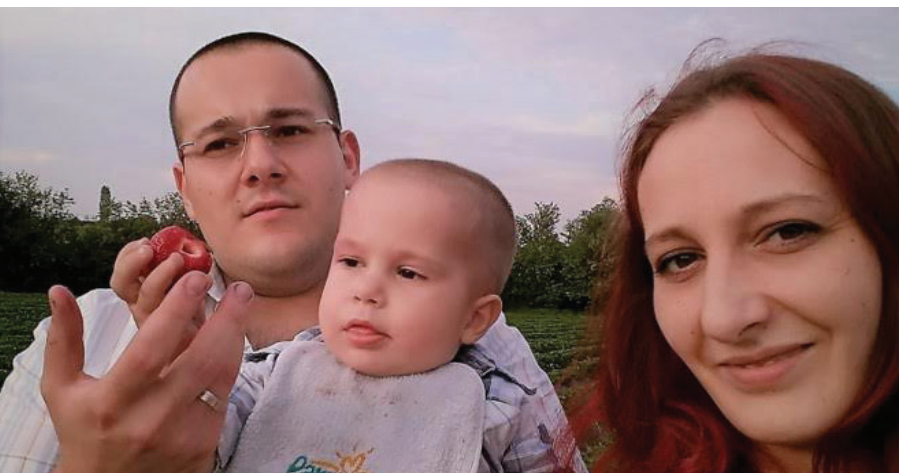
Lukin miran san

Najteže je bilo u početku, suočavanje i upoznavanje bolesti. Ali, za tugu i depresiju nemam vremena, ostaje nam samo da se borimo. Što više znamo i saznamo o samoj bolesti, više ćemo razmeti našu decu i pomoći im MRI je potvrdio da se radi o Sturge Weber sindromu. Pa, malo o tome...

Sturge Weber sindrom (SWS) je urođen ne-porodični poremećaj izazvan mutacijom GNAK gena. Odlikuje se promena na licu, neurološkim abnormalnostima, mentalne retardacije, razvojne invalidnosti. Svaki slučaj SWS-a je jedinstven. Nije potpuno poznato zašto se javlja Sturge-Weber sindrom. Statistički podaci pokazuju da se Sturge-Weber sindrom javlja na svakih 50 000 novorođenčadi, bez jasne predilekcije po polovima i određenoj rasi.

SWS je retko medicinsko stanje koje karakteristiše hemangiom uglavnom na licu, različiti stepeni glaukoma, razvojna kašnjenja, epilepsiju. Jedan ili više od ovih simptoma može izazvati napade, razvojna kašnjenja, paralize, glaukom, preveliki rast tkiva, nepravilnosti organa, delimični gubitak vidnog polja. Neurološka abnormalnost se odnosi na razvoj prekomernog rasta krvnih sudova na površini mozga (aginoma). Ovi aginomi stvaraju nenormalne uslove za funkcionisanje mozga.

Nema pouzdanog načina da se kaže koliko je ozbiljan slučaj i šta se može dogoditi, jer bolest je progresivna. Može samo da se vidi šta se dogodilo, a nagađati šta može biti sledeće. Bolest još uvek nije istražena, lek ne postoji, leči se samo simptomatski. Ovo je samo jedan mali deo o tome.



Porodica je spas.....

Postoji u Americi fondacija koja se zalaže za istraživanja i doktori koji su posvećeni tome. Učlanila sam se u njihovu fondaciju, čak sam i sa upornošću postala deo tima i volonter. Širimo svest o SWS-u, uvek sam tu da novim dijagnostifikovanim pacijentima mogu mnogo pomoći u smislu pružanja informacija o samoj bolesti i toku istraživanja jer sam direktno od Sturge Weber fondacije informisana o tome. Naša borba je tada tek počela, povezala sam se sa dosta ljudi iz sveta koji imaju SWS ili dete rođeno sa tim. Dosta je bilo teško naći ih. Ali moramo se boriti i tražiti.

Srbija je zemlja gde mnoge bolesti nisu poznate, tako i ova. Luka je veleso dete, uvek nasmejan i raspoložen. Voli da se igra, voli da imitira, velika je maza. Najveća podrška su mu mama i tata. Iznad svih, njegova majka koja je pored njega stalno. Kao i sva deca sa SWS-om, tako i Luka je poseban, najlepši i najhrabriji. Kako će okolina to prihvatiti, posebno se ne obazirem na to.

Luka je mali, ali jako pametan. Kroz sve šta prolazi, prolazi sa osmehom na licu, ne znajući kakve su opasnosti, ali on raste sa tim i u svemu ovome on će biti pobednik !!!

Što je više oluja, to je više snage!

Mina Mijailović, Lukina mama



CISTINOZA

Jula 2018. prisustvovali smo Internacionalnoj konferenciji za cistinozu u Berlinu gde smo imali čast da slušamo predavanja eminentnih stručnjaka, doktora i genetičara iz Evrope i SAD. Sledeći tekst o cistinozi sastavili smo na osnovu izlaganja dr Vilijama A. Gala, vodećeg genetičara sa Nacionalnog instituta za istraživanje ljudskog genoma, iz Merilenda, SAD (William A. Gahl, MD, PhD, National Human Genome Research Institute).

ŠTA JE CISTINOZA, ŠTA JE UZROKUJE I UČESTALOST?

Cistinoza je lizozomska bolest nakupljanja. Ova retka, nasledna, metabolička bolest uzrokovana je poremećajem funkcije gena CTNS koji se nalazi na 17 hromozomu. Do sada je poznato najmanje 80 mutacija na ovom genu, a sve one dovode do deficijencije proteina cistinozina, koji ima ulogu da transportuje aminokiselinu cistin iz lizozoma. Kada cistinozin nedostaje, dolazi do akumulacije cistina i formiranje kristala u lizozomima, što dovodi do oštećenja ćelija. Najpodložniji su bubrezi i oči, ali zahvata i ostale organe i sisteme organa.

Cistinoza je poznata već duže od jednog veka, ali prvi je detaljno opisao tridesetih godina prošlog veka istaknuti evropski pedijatar Gvido Fankoni i kategorisao je kao bolest nakupljanja cistina.

Bolest se nasledjuje autozomno recesivno. Učestalost javljanja je oko 1:200.000, a bolest je zastupljena širom sveta kod svih etničkih grupa.



Primer dečaka koji boluje od cistinoze (deca su uglavnom svetle puti, svetle kose..)

TIPOVI CISTI

Postoji 3 tipa cistinoze:

1. Nefropatska ili klasična infantilna cistinoza. Ovo je najozbiljniji oblik, koji (bez terapije) neizbežno vodi ka terminalnom otkazivanju bubrega u prvoj dekadi života i ovaj tip je najčešći uzrok pojave renalnog Fankoni sindroma kod dece. 95% od ukupnog broja obolelih ima ovaj tip.
2. Adolescentna cistinoza. Ovaj oblik ima sve manifestacije nefropatskog tipa, ali su simptomi blaži i javljaju se tek u periodu adolescencije.
3. Okularna cistinoza. Nju karakterišu samo kristali u rožnjači oka i fotofobija, bez renalnih komplikacija.

KAKO SE BOLEST MANIFESTUJE?

Kod pacijenata sa nefropatskom cistinozom dolazi do usporenog rasta i javlja se Fankoni sindrom između 6-12. meseca. Do 10. godine starosti dolazi do otkazivanja rada glomerula i različitih nerenalnih komplikacija. Renalni Fankoni sindrom karakteriše nemogućnost proksimalnih tubula da reapsorbuju vodu, elektrolite, bikarbonat, kalcijum, glukozu, fosfat, karnitin, aminokiseline i tubularne proteine. Oštećenje tubula u vreme postavljanja dijagnoze je većinom trajno.

Jedan od znakova Fankoni sindroma je hiperaminoacidurija. Kod zdrave dece izlučuje se samo 1-6mg aminokiselina po kilogramu telesne težine na dan, pošto se 98% amino kiselina reapsorbuje u proksimalnim tubulama. Kod pacijenata sa Fankoni sindromom, gubitak aminokiselina je 6 do 16 puta veći. Drugi pokazatelj Fankoni sindroma je glikozurija.

Reapsorbicija bikarbonata je značajno umanjena što uzrokuje metaboličku acidozu, koja je delimično odgovorna za usporen rast kod obolele dece. Visok nivo bikarbonata koji dospeju do distalnih tubula pojačava izlučivanje kalijuma, što rezultuje niskim nivoom kalijuma u serumu i izaziva mogućnost srčane disfunkcije.

Izražena poliurija, polidipsija, dehidracija i metabolička acidoza često rezultuju životno ugrožavajućom hipovolemijom i zahtevaju hitnu medicinsku intervenciju.

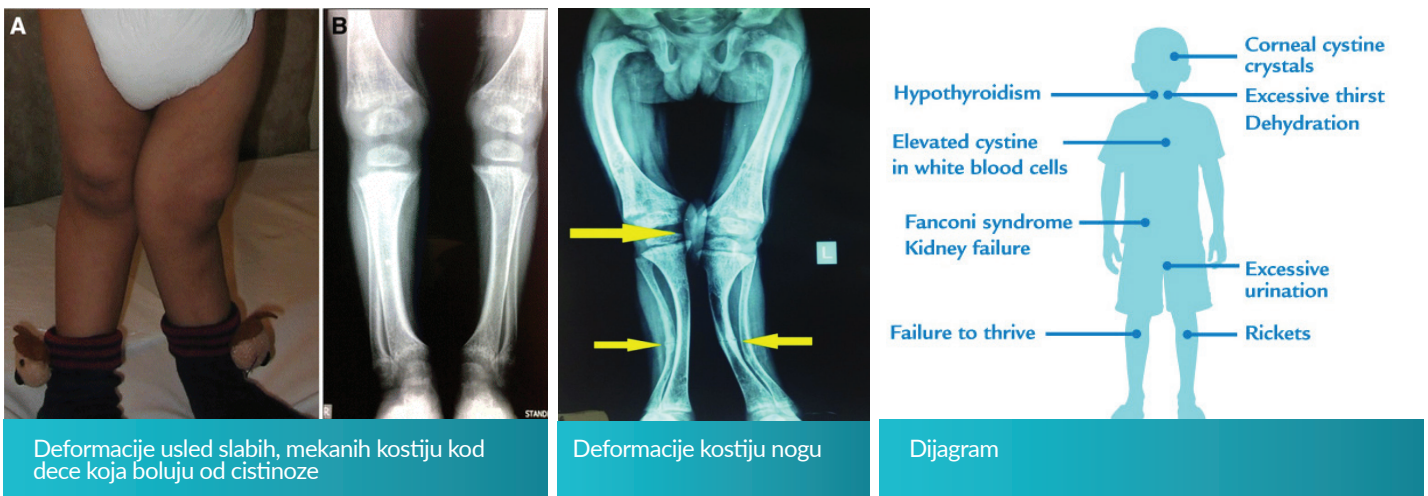
Nemogućnost proksimalnih tubula da reapsorbiraju fosfat i kalcijum ima za posledicu rahitis kod dece.

Ostali simptomi kao što su anoreksija, povraćanje i problemi sa ishranom kombinovani sa renalnim gubitkom nutrijenata za posledicu imaju usporen razvoj dece. Ovo se prvi put primećuje između 6. i 12. meseca,

Funkcija glomerula postepeno propada što rezultuje otkazivanjem bubrega između 7. i 10. godine.

Bez terapije, do akumulacije cistina dolazi u svim organima i tkivima što može da izazove razne komplikacije kao što su:

- Fotofobija (oko 10. godine života, zbog akumulacije cistina u rožnjači oka)
- Hipotiroidizam (jedna od prvih komplikacija, uglavnom u prvoj dekadi života)
- Toplotna prostracija (zbog nemogućnosti znojenja)
- Pubertet je generalno odložen za 1-2 godine; netretirani muškarci razvijaju primarni hipogonadizam
- Nefrokalcinoza
- Benigna intrakranijalna hipertenzija (ispoljava se u vidu glavobolja i papiledema)
- Miopatija, koja prvo zahvata mišić ruku i nogu, a zatim se širi na mišić centralnog dela tela izazivajući probleme sa disanjem, gutanjem



Deformacije usled slabih, mekih kostiju kod dece koja boluju od cistinoze

Deformacije kostiju nogu

Dijagram

KAKO SE POSTAVLJA DIJAGNOZA?

Postoji prenatalna i postnatalna dijagnoza.

Prenatalna dijagnoza se radi merenjem nivoa cistina u horionskim resicama ili ćelijama amnionske tečnosti.

Prilikom postnatalne dijagnoze, važno je znati porodičnu istoriju; prisustvo Fankoni sindroma (usporen rast, poliurija, dehidracija, acidoza). Kod dece starije od godinu dana proverava se prisustvo kristala cistina u rožnjači oka. Dijagnoza može definitivno da se potvrdi i merenjem nivoa cistina u leukocitima.

Rana dijagnoza je jako važna jer je rano uvođenje terapije presudno u kliničkoj slici bolesti.

LEČENJE

Cistinoza je za sada neizlečiva bolest, ali terapija postoji u vidu:

- Razgradnje cistina
- Simptomatske terapija

Razgradnja cistina u ćelijama tkiva moguća je uzimanjem oralnog cisteamina (Cystagon, Procsybi), a razgradnja kristala cistina u rožnjači oka postiže se cisteamin kapima za oči (Cystadrops).

Simptomatska terapija je usmerena na nadoknadu citrata, fosfata, kalijuma, vode i kalcijuma. Prema potrebi moguće je i davanje testosterona, L-tiroksina i hormona rasta.

Veoma je važna rana i adekvatna terapija cisteaminom jer se tako omogućava normalna stopa rasta deteta, održava se funkcija tiroidne žlezde, pomaže se očuvanju renalne funkcije i sprečavaju se kasnije nerenalne komplikacije. Svaki mesec ranije upotrebe oralnog cisteamina odlaže pojavu renalnih problema za čak 14 meseci.

Izuzetno je važna i upotreba cisteamin kapi za oči jer one vrlo efikasno razlažu kristale cistina u rožnjači. Npr. fotofobija nestaje nakon samo 3 nedelje primene ovih kapi.

BUDUĆI KORACI

Cistinoza je do pre jednog veka bila izričito fatalna bolest. Danas, razumevanje bolesti i razvijanje novih terapija dovelo je do toga da pacijenti, uz primenu adekvatne terapije, mogu do poživeti i duže od 50 godina.

U razvoju tretmana za cistinozu radi se na nekoliko polja: genska terapija, terapija matičnim ćelijama, skrining novorođenčadi, kao i poboljšanje terapije.

Detaljnije možete pročitati ovde: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3505515/>

Jelena i Stevan Čović Udruženje „Život“



EVROPSKA KONFERENCIJA ZA CISTINOZU

Od 13-15. jula 2018, u Berlinu, održana je Evropska konferencija za cistinozu, koja je okupila pacijente, lekare i organizacije iz celog sveta, uključujući Evropu, Severnu Ameriku i Afriku. Međunarodna konferencija za cistinozu se održava svake godine, ali naizmenično u Americi i Evropi. Ovogodišnju konferenciju je organizovala Evropska mreža za cistinozu, koju čine organizacije iz Irske, Ujedinjenog Kraljevstva, Holandije, Belgije, Francuske, Španije, Italije i naravno Nemačke, na čelu sa Klaudijom Šproet (Claudia Sproedt). Na konferenciji je bilo oko 200 učesnika, među kojima i vrhunskih doktora i istraživača iz ove oblasti.

U jednom od prethodnih brojeva čitaoci su imali priliku da se upoznaju sa malim Noom iz Subotice, koji pati od ove retke bolesti. Na molbu njegovih roditelja, a u cilju povezivanja sa drugim pacijentima i medicinskim stručnjacima, konferenciji su prisustvovali i Jelena i Stevan Čović, jedni od suosnivača Udruženja građana „Život“. Igrom slučaja, Jelena je personalni asistent malom Noi te je i lično uključena u svakodnevne izazove života deteta sa cistinozom.



Svi na okupu

Imali smo priliku da slušamo prezentacije i izlaganja stručnjaka iz najvećih medicinskih centara u Evropi i SAD i da se upoznamo sa uzrocima ove bolesti, načinima dijagnostifikovanja, postojećim tretmanima kao i istraživanjima koja će, nadamo se uskoro, doneti nove vidove lečenja. Tako smo saznali za predstojeću kliničku studiju genske terapije za cistinozu i upoznali dr Pola Grima (Paul Grimm PhD) sa Stanford Univerziteta koji je u timu stručnjaka zaduženih za ovo istraživanje.



Jelena, Udruženje Život i Veronika, majka malog Noe sa majkama obolele dece iz Afrike i Slovačke



Veronika sa dr Katarinom Hoenfelner iz Nemačke

Takođe je značajna informacija da se u Nemačkoj i Belgiji kvartalno održavaju interdisciplinarnе konsultacije za pacijente, prilikom kojih pacijenti imaju mogućnost da u jednom danu i na jednom mestu posete sve doktore specijaliste koji su uključeni u praćenje obolelih (nefrolog, endokrinolog, oftalmolog, ortoped, psiholog...). Glavni doktori koji vode ove konsultacije su dr Katarina Hoenfelner (PD Dr. Katharina Hohenfellner) u Nemačkoj i dr Elena Levčenko (Dr Elena Levchenko) u Belgiji.



S obzirom da je bolest retka i da u Srbiji postoji svega nekoliko obolelih, ne postoji razmena iskustava među porodicama obolelih što dosta otežava svakodnevno nošenje sa ovom bolešću i postoji veliki strah od nepoznatog, od mogućih komplikacija... Zato je za roditelje malog Noe, Veroniku i Srđana, bilo veoma značajno što su se upoznali sa mnogim porodicama obolelih, pa čak i sa pacijentima koji su sada već odrasli. Mogli su da razmene iskustva i konačno dobiju odgovore na mnoga pitanja vezana za svakodnevne praktične probleme i kako se nositi sa svim poteškoćama koje cistinoza stvara. Saznali su da pacijenti, uz ranu i adekvatnu terapiju, žive relativno normalan i kvalitetan život, što za porodicu obolelog predstavlja ogromno olakšanje.



Stevan Čović, Udruženje Život, dr Grim sa Stanford Univerziteta i Srčan, otac malog Noe



Veronika i Srđan, roditelji malog Noe, dr Levčenko iz Belgije, dr Kreg Lengman iz Čkaga i Jelena Čović, Udruženje Život



Radionica za roditelje male dece sa cistinozom, uz prisustvo stručnjaka



Noe Smajilović

Na konferenciji smo ostvarili mnoge važne kontakte i razgovarali o daljoj saradnji, pa tako Udruženje Život uskoro postaje član Evropske mreže za cistinozu. Takođe, pozvani smo da učestvujemo u konferencijskom razgovoru, 10. oktobra, na kojem će se birati predstavnici pacijenata za cistinozu u EURORDIS-u, kao i dogovarati o sledećoj Evropskoj konferenciji koja će se potencijalno održati u Irskoj (Dablin) 2020.

Za više informacija posetite <https://www.cystinosis-conference-berlin-2018.eu/>

Jelena i Stevan Čović, Udruženje Život

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

Ovo izdanje je sufinansirao Pokrajinski sekretarijat za kulturu, javno informisanje i odnose sa verskim zajednicama (Stavovo izneti u podržanom medijskom projektu nužno ne izražavaju stvaove Pokrajinskog sekretarijata za kulturu, javno informisanje i odnose sa verskim zajednicama, koji je dodelio sredstva).

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