



EURODIS *Black Pearl* AWARDS

**ŠTA JE
NEUROFIBROMATOZA
(NEUROFIBROMATOSIS)?**

REČ STRUKE
str. 12

**NACIONALNA
STRATEGIJA ZA
RETKE BOLESTI**

REČ DRŽAVE
str. 9



**ČASOPIS REČ ZA ŽIVOT
DOBITNIK VELIKE EVROPSKE
NAGRADE BLACK PEARL**

DOGODILO SE...

**ZA MALOG SAŠU
DOLAZE BOLJI DANI
BORBA PROTIV BATENOVE BOLESTI**

REČ PACIJENTA
str. 10

**HHT – HEREDITARY
HEMORRHAGIC
TELANGIECTASIA**

(NASLEDNA HEMORAGIJSKA
TELANGIECTAZIJA)
REČ UDRUŽENJA

str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

Sa velikim zadovoljstvom i ponosom u srcu objavljujemo da je baš ovaj časopis koji trenutno držite u rukama, baš naš časopis o retkim bolestima – REČ ZA ŽIVOT dobitnik velike godišnje nagrade Black Pearl koju dodeljuje Evropska organizacija za retke bolesti EURORDIS. Nagrada će mi biti uručena 12.02.2019. godine u Briselu na ceremoniji svečane dodele. Ovo je prvi put da neko sa ovih prostora bude dobitnik ove prestižne nagrade i ja Vam iskreno priznajem- veoma sam ponosna. Iskoristiću ovu priliku da se zahvalim svima koji doprinose da opstanemo iz broja u broj- zahvaljujem se svim porodicama obolelih i obolelima koji su svoje lične priče podelili sa nama. Znam koliko je teško ogoliti pred svima svoju borbu ,tugu i bol i znam da smo svi to uradili samo sa jednim ciljem, a to je da pomognemo nekom drugom. Zahvaljujem se svim lekarima koji su svojim stručnim tekstovima kreirali rubriku reč struke. Posebno se zahvaljujem Nacionalnoj organizaciji za retke bolesti Srbije NORBS i predsednici Ivani Badnjarević koja nas je i nominovala za ovu nagradu u Eurordisu. Ivana Badnjarević je zajedno sa izvršnim direktorom Norbs-a Davorom Dubokom doprinela takođe da rubrika našeg časopisa Reč države na vrlo jasan i konkretan način objasni zakonske regulative, pravilnike, protokole i prava obolelih od retkih bolesti. Hvala našoj dragoj Maji Stajić, grafičkom dizajneru koja uvek napravi pravo malo čudo od tekstova i fotografija. I naravno, hvala našim dugogodišnjim partnerima kompanijama Boost team i Engel iz Novog Sada na velikoj podršci tokom svih ovih godina.

Zahvaljujem se Pokrajinskom sekretarijatu za sport i omladinu i pokrajinskom sekretaru Vladimiru Batezu na velikoj podršci koju su nam pružili u promociji zdravlja omladine.

Sad kad smo dobili podstrek i dodatnu motivaciju, nastavljamo dalje još jači i spremniji za borbu protiv retkih bolesti.

U poslednjem ovogodišnjem broju :

U rubrici **DOGODILO SE**.....možete videti koliko su ' retki ' bili vredni: u organizaciji Udruženja za pomoć i podršku osobama sa mukopolisaharidozom – MPS Srbija, održana je prva regionalna MPS konferencija za porodice, a u organizaciji Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije NORBS je održana istočnoevropska konferencija sa 4 osnovne teme: nacionalni planovi za retke bolesti, centri za retke bolesti, dostupnost terapija i socijalna zaštita pacijenata.

**ČASOPIS REČ ZA ŽIVOT DOBITNIK
VELIKE EVROPSKE NAGRADE
BLACK PEARL**



Bojana Miroslavljević (Serbia)

For her specialised journal for rare diseases „Word for Life”, wich has brought people living with a rare disease to the attention of a wider audience in Serbia.



Udruženje koje nam se predstavilo u rubrici **REČ UDRURŽENJA** nije iz Srbije, nije ni sa Balkana već je iz Italije – HHT Onlus koje na opisuje naslednu hemoragijsku telangiestaziju (HHT - Hereditary hemorrhagic telangiectasia). Zahvaljujemo se Ani Tomas Petrović sa Medicinskog fakulteta (Katedra za farmakologiju, toksikologiju i kliničku farmakologiju) na stručnoj obradi ovog teksta.

Heroj ovog broja je mali Saša oboleo od Batenove bolesti koji je skoro počeo da prima enzimsku terapiju, a čija majka će nam opisati njihov put do dijagnoze i terapije.

U rubrici **REČ STRUKE** saznajemo nešto novo o Neurofibromatozi.

U poslednje vreme puno se pričalo o Nacionalnoj strategiji za retke bolesti na koju već dugo svi čekamo. Zato smo rešili detaljno da objasnimo šta ta strategija podrazumeva i zašto je važno da se ona usvoji što pre. Naravno, najkompetentija osoba da ovo objasni je Ivana Badnjarević iz Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije.

S poštovanjem,

Bojana Miroslavić

Glavni i odgovorni urednik
Predsednik udruženja Život

REČ ZA ŽIVOT 

**PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS
O RETKIM BOLESTIMA**



HHT - HEREDITARY HEMORRHAGIC TELANGIECTASIA (NASLEDNA HEMORAGIJSKA TELANGIESTAZIJA)

Neke retke bolesti napadaju naglo, sa teškim simptomima koji odmah ukazuju da postoji problem, i da nešto ozbiljno nije u redu. Druge bolesti, poput HHT, mogu pritajeno mirovati godinama i aktivirati se odjedanput, kada se najmanje nadamo.

ŠTA JE TO HHT? Ova skraćenica označava bolest pod imenom nasledna hemoragijska teleangiectazija, nasledno genetsko oboljenje koje pogađa 1 u 5000 osoba. Jedini simptom? Krvarenje iz nosa. Da, tako je. Ponovljena krvarenja iz nosa su često jedina tegoba obolelih, koji lekari po pravilu ne povezuju sa retkim bolestima. Shodno tome, HHT ima veoma nisku stopu otkrivanja, te je svega 10% obolelih na svetu svesno da ima ovo oboljenje. Najveći broj, 90% pacijenata, je u potrazi za objašnjenjem za tegobe koje osećaju i u potrazi za iskusnim medicinskim osobljem.

KAKVE SU POSLEDICE KOD OBOLELIH OD HHT?

Mutacija gena dovodi do promena na krvnim sudovima, te se ova bolest svrstava u grupu multisistemskih vaskularnih anomalija. Na mestima gde uobičajeno postoje mreže kapilara koje povezuju vene i arterije, kod HHT obolelih oni nedostaju ili su izmenjeni, što dovodi do gubitka fiziološke funkcije kapilarne filtracije.

Arterio-venske malformacije (AVM) se nalaze u svim organima, ali su najizraženije u plućima, mozgu, jetri, gastrointestinalnom traktu, nosu i usnoj duplji. Na koži se AVM mogu primetiti kao sitne crvene promene, teleangiectazije. Posledice AVM mogu biti nagle i ozbiljne - cerebrovaskularni insult, moždane aneurizme i teška krvarenja koja zahtevaju ponovljene transfuzije.

DA LI POSTOJI TERAPIJA? Još uvek ne. Ali, uprkos nepostojanju lekova, uz rano otkrivanje, svaki pacijent sa sumnjom na HHT može biti podvrgnut ekspertskim pregledima koji mogu otkriti opasne i životno ugrožavajuće AVM u mozgu ili plućima, koje se mogu sanirati hirurški.



Claudia Crocione sa saradnicama
'U akciji'



Najmlađi su bitna karika u borbi protiv HHT-a

Što se tiče krvarenja u nosu i gastrointestinalnom traktu, nadamo se da će lekovi koji se trenutno ispituju pomoći u nalaženju terapije kojom se mogu kontrolisati krvarenja, posebno kod pacijenata u starijoj životnoj dobi, jer se sa starenjem stanje po pravilu pogoršava.

Želeli bismo da podelimo sa vama kliničke kriterijume za postavljanje dijagnoze HHT. Primetićete da je vrlo jednostavno potvrditi da li pacijent boluje od HHT, te se nadamo da će podizanje svesti među zdravstvenim osobljem uskoro dovesti do povećanja broja pacijenata kod kojih se dijagnostikuje ovo oboljenje.

Kurasao dijagnostički kriterijumi za naslednu hemoragijsku teleangiectaziju

- ako se kod pacijenta ispoljavaju 2 od navedenih kriterijuma, postoji šansa da je oboleo/la od HHT.
- ako se kod pacijenta ispoljavaju 3 od navedenih kriterijuma, izvesno je da je oboleo/la od HHT.

Sve procene za ispunjenost kriterijuma mora izvršiti lekar. Dakle, pacijent sa HHT ispunjava 3 od dole navedenih kriterijuma:

1. Krvarenje iz nosa (izazvano malformacijama – nisu sva krvarenja ista)
2. Teleangiectazije na koži usana, obraza, jezika i na vrhovima prstiju
3. Arterio-venske malformacije na unutrašnjim organima
4. Članovi porodice koji ispoljavaju jedan ili više od navedenih kriterijuma



HHT specijalizovan program za decu i mlade od 4-18 godina je važan aspekt udruženja

HHT Onlus je nacionalna organizacija u Italiji za HHT. Osnovana je pre 10 godina od strane grupe starijih pacijenata i to uglavnom kao podrška kliničkom centru specijalizovanom za HHT.

Danas, ova organizacija ima mnogo veći broj mlađih članova koji imaju 30-50 godina. Glavni cilj je podizanje svesti o ovoj retkoj i podmukloj bolesti. Pronaći sve obolele, njihovo umrežavanje i briga o njima je primarna uloga udruženja HHT onlus koje je jedino HHT udruženje u Evropi sa specijalizovanim programom za decu i mlade i to za uzrast od 4 do 18 godina.

Mnogi oboleli nemaju pristup centrima koji im mogu pružiti adekvatnu negu i zato je jedan od ciljeva omogućiti i unaprediti negu za ove bolesnike, podjednako u svim regionima Italije. To podrazumeva obuku lokalnih doktora po tim regionima. Poslednji, ali ne manje važan cilj je svakako pronaći terapiju. To je naša glavna motivacija. Naša organizacija je član krovne evropske organizacije za HHT u kojoj razmenjujemo informacije i iskustva.

Ako vi, ili neko koga volite i njegovi članovi porodice ima problem sa krvarenjem iz nosa, važno je da se posavetujete sa vašim lekarom. Od krucijalne je važnosti da lekar koji je upoznat sa HHT ili voljan da saraduje sa Evropskim HHT centrom izvrši procenu stanja ovakvih pacijenata. Pouzdani izvori informacija o HHT su:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=774

<https://vascern.eu/expertise/rare-diseases-wgs/hht-wg/>



Sve akcije ovog udruženja se rade srcem i osmesima



Evropska federacija organizacija pacijenata obolelih od HHT pacijenata - HHT Evropa (eng. The European Federation of HHT Patient Organizations – HHT Europe) je spremna da podrži i pomogne uspostavljanje organizacije pacijenata obolelih od HHT u Srbiji, kao i lekare kojima je potrebno da kontaktiraju direktno sa kolegama iz Evrope. Naš kontakt je: info@hhteurope.org.

Želimo da se zahvalimo udruženju Život i Bojani Miroslavljević na prilici da se predstavimo i kažemo nešto o (retkim) nama.

Claudia Crocione

Direktor HHT Evropa

Prevod i obrada teksta

Ana Tomas Petrović

Katedra za farmakologiju, toksikologiju i kliničku farmakologiju Medicinskog fakulteta u Novom Sadu



Timski rad je ključan za uspeh

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 artikl 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
-tamna torba sa logom udruženja Život
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.150 din+pdv

Paket 2
-Bela T-shirt majica i
-tamna torba sa logom udruženja Život.
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.400 din+pdv

Paket 3
-Bela T-shirt majica i
-belo torba sa logom udruženja Život.
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.200 din+pdv

Paket 4
-Bela T-shirt majica,
-belo torba sa logom udruženja Život
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.100 din+pdv

Paket 5
-Bela T-shirt majica,
-belo torba sa logom udruženja Život.
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.400 din+pdv

Paket 6
-Torba i klobas sa logom udruženja Život.
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.200 din+pdv

Paket 7
-Bela T-shirt majica
i belina logom udruženja Život.
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.400 din+pdv

Paket 8
-belo klobas sa logom udruženja Život.
-Štampe velikog logotipa u boji.
cena: 1.400 din+pdv

cena: 95 din+pdv

cena: 1000 din+pdv

cena: 600 din+pdv

cena: 1.400 din+pdv



Mugovi sa štampanom
cena: 700 din+pdv

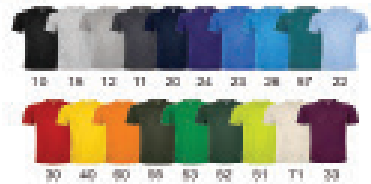
Majice u boji "Život"

Štampe velikog logotipa u jednoj boji je uključeno 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

Muškarci:



Žensko:



Dečje:



NACIONALNA STRATEGIJA ZA RETKE BOLESTI

Predlog Nacionalne strategije za retke bolesti i akcionog plana je u ovom momentu na usaglašavanju u Ministarstvu zdravlja. U tekstu ispod sledi objašnjenje šta je to Nacionalna strategija za retke bolesti, čemu će služiti i koji će biti benefiti, kako za obolele od retkih bolesti, tako i za zdravstvene ustanove, kada Nacionalna strategija bude usvojena. Opšti cilj Nacionalne strategije za retke bolesti u Republici Srbiji jeste unapređenje zdravlja i kvaliteta života lica obolelih od retkih bolesti.

Specifični ciljevi Nacionalne strategije su: uspostavljanje zakonski stabilnih izvora finansiranja lečenja kao i kriterijuma za uključivanje novih slučajeva, uspostavljanje kriterijuma za dobijanje statusa Centara za retke bolesti, poboljšanje prevencije i dijagnostike retkih bolesti, formiranje registra retkih bolesti, unapređenje naučno-istraživačkih programa u području retkih bolesti, unapređenje socijalne zaštite obolelih od retkih bolesti, povećanje učešća udruženja obolelih od retkih bolesti u sprovođenju strategije, podizanje svesti, unapređenje znanja i informacija o retkim bolestima i međunarodna saradnja.

Realizacija opšteg cilja i specifičnih ciljeva Nacionalne strategije će se ostvariti sprovođenjem mera i aktivnosti opisanih u akcionom planu za retke bolesti u Republici Srbiji. Ovaj akcioni plan ima za cilj da definiše odgovornost, predviđene rokove izvršenja, praćenje implementacije strategije i izvore finansiranja, kako bi se osigurala implementacija strategije.

Neke od najvažnijih stavki definisanih Nacionalnom strategijom:

- **REGISTAR RETKIH BOLESTI, DEFINICIJA, KLASIFIKACIJA I KODIRANJE RETKIH BOLESTI U REPUBLICI SRBIJI**

U cilju unapređenja prevencije i kontrole retkih bolesti potrebno je unaprediti evidenciju i praćenje retkih bolesti u Srbiji. Formiranje Nacionalnog registra za retke bolesti omogućiće sagledavanje učestalosti, rasprostranjenosti, trajanja, ishoda, demografskih, kliničkih i drugih karakteristika lica obolelih od retkih bolesti. Podaci iz registra biće ključni za planiranje zdravstvene zaštite, izradu preventivnih strategija i programa i osnova za klinička i epidemiološka istraživanja. Nacionalni registar za retke bolesti osnovni je deo svakog racionalnog programa za kontrolu retkih bolesti.

U ovom trenutku, u Republici Srbiji ne postoje tačni statistički podaci o broju obolelih, što onemogućava ispravno planiranje zdravstvene zaštite. U Međunarodnoj klasifikaciji bolesti (MKB-10), koja je u upotrebi u Srbiji, nema odgovarajućih šifri za većinu retkih bolesti. Zbog nedostatka odgovarajućeg klasifikacije i šifriranja, mnoge retke bolesti u zdravstvenom sistemu ostaju neprepoznate.

- **CENTRI ZA RETKE BOLESTI**

Centri su definisane ekspertske zdravstvene ustanove koje su zadužene za zbrinjavanje lica obolelih od retkih bolesti u nacionalnim, i po potrebi međunarodnim okvirima. Centri bi trebali da dopriose izradi vodiča dobre kliničke prakse, obezbeđuju obuku i edukaciju zdravstvenim radnicima i zdravstvenim saradnicima, uključujući i nezdravstvene radnike (kao što su nastavnici, lični pratioci, psiholozi i drugi) kada god je to moguće. Centri će doprinositi obezbeđivanju pristupačnih informacija prilagođenih specifičnim potrebama obolelih lica i članova njihovih porodica, zdravstvenih i socijalnih radnika, a u saradnji sa udruženjima obolelih i OrphaNet-om. Saradnja sa drugim centrima za retke bolesti na nacionalnom i na međunarodnom nivou je važna stavka u opisu aktivnosti centara za retke bolesti. Dugoročan plan je i integracija u evropske referentne mreže za retke bolesti.

Uz Nacionalnu strategiju je predat i primer akcionog plana u kome su definisane aktivnosti, nosioci pojedinačnih aktivnosti koji će biti odgovorni za njeno sprovođenje kao i finansijski okvir i izdaci za koje se nadamo da će sve institucije koje su učesnice jedne ovako važne strategije moći da iznesu.

Pored niske prevalencije, retke bolesti imaju i mnoge druge zajedničke karakteristike, te ih u okviru sistema zdravstvene zaštite treba posmatrati kao jedinstvenu celinu. Zajednička osobina im je i kasno postavljena dijagnoza usled nedostatka iskustva zdravstvenih radnika koje je neophodno da bi se posumnjalo na neku retku bolest. Čak i kada postoji svest o retkoj bolesti, nedostaje upotrebno znanje da bi se retka bolest dijagnostifikovala.

Osim problema u području dijagnostike, postoje neujednačenosti i nedostaci u kvalitetu zdravstvene usluge i u oblasti nege i lečenja. Kako se vrlo često radi o multisistemskim bolestima, potreban je multidisciplinarni pristup u dijagnostici, lečenju i nezi obolelih lica. Lekovi za lečenje retkih bolesti postoje za samo mali broj oboljenja, uglavnom su vrlo skupi, pa stoga i teže dostupni.

Sve navedeno rezultira činjenicom da se porodice lica obolelih od retkih bolesti svakodnevno bore za pomoć i podršku koja im je neophodna, kao i za ostvarivanje prava iz zdravstvene i socijalne zaštite koja bi trebalo da su im zagarantovana i lako dostupna u organizovanom zdravstvenom sistemu, čime doprinose prepoznavanju važnosti ove zapostavljene grupe bolesti.

Opšti cilj Nacionalne strategije za retke bolesti u Republici Srbiji jeste unapređenje zdravlja i kvaliteta života lica obolelih od retkih bolesti. Realizacija opšteg cilja i specifičnih ciljeva Nacionalne strategije će se ostvarivati sprovođenjem mera i aktivnosti opisanih u Akcionom planu za retke bolesti u Republici Srbiji. Sprovođenja pojedinačnih ciljeva i mera Nacionalne strategije i akcionog plana biće obaveza svih činilaca zdravstvenog sistema koji učestvuju u pružanju usluga obolelima od retkih bolesti.

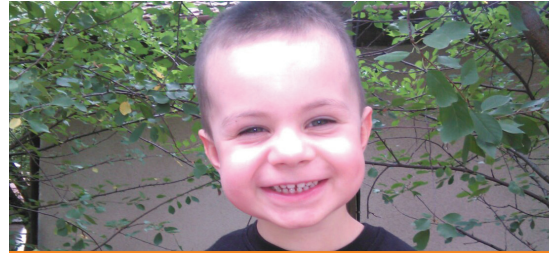
Ivana Badnjarević

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije NORBS



ZA MALOG SAŠU DOLAZE BOLJI DANI BORBA PROTIV BATENOVE BOLESTI

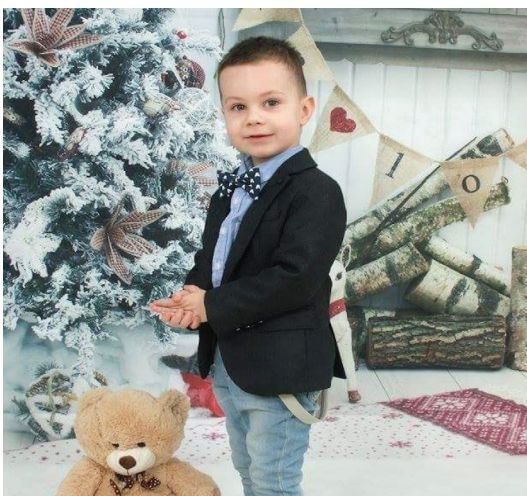
13.10.2012.To je taj dan! Najsretniji u našem životu.Stigao nam je Aleksandar/Saša!!!Sreća,radost,veselje...Saša je rođen kao normalno dijete...Umiljat,veseo,razdragan,velika maza...Saša je napredovao kao i sva druga djeca.Sreću,radost -ma sve smo imali i ne sluteći kakva nas budućnost čeka.Ljeto 2015.god pred Sašin 3. rođendan moj Saša se razbolio, temperatura ništa strašno!!! I onda prvi napad (EPI).Naša agonija počinje...Igrajući se na podu sa svojim autićima,iznenada je pao na leđa! Kada sam mu prišla njegov pogled je bio podignut prema gore ,tresao se,pjena mu je išla na usta. Silovito sam ga uzela u naručje,vrištući ,plačući,dozivajući za pomoć!!!



Neki sretniji dani i divan osmeh malog Saše

Nakon par minuta trzaji i ukočenost prestaju, njegovo tijelo postaje opušteno i mlitavo u mom naručju. Strah, gubim tlo pod nogama..Prva pomisao u mojoj glavi-moje dijete je umrlo, umrlo...Ljekari u Brčkom su mi rekli da se to zove Febrilna Konvulzija, da nema potrebe za panikom i strahom.U redu,fras/nije toliko strašno,toliko djece ga je imalo. Ta pomisao me malo umiruje. A nada da će slika moga Saše u tom stanju s vremenom nestati. Ali kratko je trajalo.

Mjesec dana posle prvog napada uslijedio je i drugi,ovaj put bez temperature. Odlazimo u Beograd u privatnu kliniku, gdje Saši rade EEG koji pokazuje da je sve u redu. Međutim, nakon mjesec i po Saša dobija i treći napad, isti kao i prva dva. Doktor u Beogradu dijagnosticira Epilepsiju. Uključuje mu terapiju...Moj svijet se u tom trenutku srušio...Million pitanja, a svako je bilo isto.ZAŠTO? Ali kad pogledam sada, sa ove tačke kažem ZAŠTO nije ostalo na tome. (EPILEPSIJA). Nakon uvođenja terapije Saši prestaju napadi. Godinu i 2-3 mjeseca nije imao napade. U tom periodu Sašino stanje je bilo dobro.Malo smo se opustili.Igranje,druženje sa svojim drugarima,parkići,igraonice,rođendančići...Sale je u svemu uživao...Ali moj Saša počinje lagano da tetura dok hoda...Doktor nam govori da je to normalno, zbog lijekova koje Saša koristi za Epilepsiju.Tada odlazimo za Zagreb da tražimo i drugo mišljenje. Međutim dobijamo isti odgovor „tetura se od lijekova”. Ljeto 2017 Saša je dobio jaku upalu srednjeg uha,temperatura 16 dana...Od tada mu se stanje znatno pogoršava,sve teže i teže hoda.Ali i dalje je veseo,nasmijan,pun života,ma pravi SUPERMEN(Sašin omiljeni heroj).Posle Sašinih petog rođendana ja saznajem da sam u drugom stanju po drugi put.Saznanje da sam trudna budi u meni i sreću i strah u istom vrijeme. Odlučujem da trudnoću vodim u Novom Sadu u privatnoj klinici Genesis,kod doktorice Stepanov i medicinske sestre Ivane.Prosto ne postoje riječi hvale za čitav tim koji predvodi dr Zorica Crnogorac u Genesis klinici , a koji su među prvima 'sklopili kockice' i posumnjali da je u pitanju Batenova bolest. Pre svega stručnost, posvećenost i podrška koju su mi davali tokom cijele moje trudnoće kao i u borbi za pronalazak Sašine prave dijagnoze ću večno pamtit. Baš njihova pravovremena reakcija je spasila moju porodicu.



Pravi mali gospodin i njegovi bezbrižni 'zdravi' dani

U novembru 2017.godine doktor predlaže da se radi drugi po redu magnet za Sašu koji pokazuje Hipoplaziju malog mozga-Dandy walker-sindrom. Ali i to ćemo da pobedimo! Sa vjerom sve može da se pobedi!Sa tim uvjerenjem odlazimo za Beč (Austrija)...Divan doktor, još bolji čovjek. Ali potvrđuje istu dijagnozu. Ohrabruje me da nastavimo sa vježbama, fizikalnom terapijom...Ma rad i samo rad, mora biti uspjeha! Poznanstva koja sam stekla tokom Sašine bolesti, upoznavanje predivnih ljudi, jakih žena-majki, snažnih, hrabrih... Od njih saznajem za doktoricu Aleksandru Ivančić-Vukovu mamu, „VUKOV CENTAR” u Novom Sadu. Nakon dva mjeseca moje upornosti da dođem do termina-uspjeham. Doktorica nam zakazuje za februar mjesec 2018 god. Ne znam zašto, ali neke sile su me vukle ka doktorici Aleksandri. A uskoro ću saznati zašto...Dolazak u Novi Sad,upoznavanje sa doktoricom... upoznavanje žene plemenitog srca, velikog čovjeka i još većeg borca...

Moj širok opis i izlaganje Sašinog stanja, dovodi do toga da doktorica posumnja na, kako mi je ona tada rekla, jednu vrstu bolesti. Nekako u istom period kad klinika Genesis kontaktira Bojanu Mirosavljević iz udruženja Život i doktorica Aleksandra isto kontaktira Bojanu i šalje mejl... doktorici Ružici Kravljanac sa Instituta za majku i dete u Beogradu i zakazuje nam pregled. Saši na Institutu vade krv za genetsko ispitivanje. Nakon 10 dana dobijamo poziv da su nalazi gotovi i da dođemo. Sve se to jako brzo odigravalo, ali vreme je ono što kod ovakvih bolesti spašava život. Odlazimo za Beograd i ne sluteći sta nas čeka...Doktorica Kravljanac nam saopštava da naš sin Saša boluje od Batenove bolesti. Obzirom da nisam znala, niti čula za tu bolest, zamolila sam doktoricu da mi pojasni...Suze, strah, nevjerica...Ma ne, to nije tačno, ne i ne...nemoguće da moj sin boluje od te bolesti...Dolazak kući u Brčko, suočavanje sa stvarnosti.



Prva dva deteta koja primaju terapiju protiv Batenove bolesti u Srbiji - dva drugara 'po borbi' - Saša i njegov drug Dušan

Psihička bol u čitavom tijelu, nevjerica...jeziv strah...Sestra od tetke na internetu nalazi udruženje ŽIVOT i kontakt telefon Bojane Mirosavljević. Nakon dva dana od saznanja ja skupljam hrabrost i stupam u kontakt sa Bojanom. Nakon tog razgovora Bojana mi je ulila nadu za spas moga Saše, želju da živim i da moj sin živi, želju za borbom... Ja sam tada bila u četvrtom mjesecu trudnoće. Vjerovatnoća da će i drugo dijete oboliti od iste bolesti je 25 %. Odlazim u Beograd na genetsko savjetovalište...Genetičari me šalju u Narodni Front radi testiranja.

Dvije nedelje čekanja rezultata traje kao dvije godine. Osjećanja pomješana i stalno pitanje ZAŠTO??? Kao da to više nisam ja, kao da ružno sanjam i samo čekam da se probudim... A na žalost to nije ružan san, to je stvarnost. Rezultati stižu i hvala dragom Bogu, uredni. Ipak ću roditi, Saša će dobiti sestru. Kamenčić sa srca mi je pao, ali stijena bola u mom srcu ostaje. Sašino stanje se pogoršava, progresivno gubi funkcije...Ali i dalje je na nogama i dalje je nasmijan...Da to je taj osmeh koji pomjera planine, suši okeane, grije planetu...Taj osmeh će da živi zahvaljujući Bojani i udruženju - ŽIVOT koji se bore za Sašu i svu djecu oboljelu od rijetkih bolesti. Zahvaljujući dr. Aleksandri Ivančić, Bojani Mirosavljević i dr. Ružici Kravljanac moj Saša je 20.9.2018. počeo sa prvom terapijom. I da...upravo onako kako mi je Bojana jedne prilike rekla „SADA DOLAZE BOLNI DANI,,

Nataša, Sašina mama



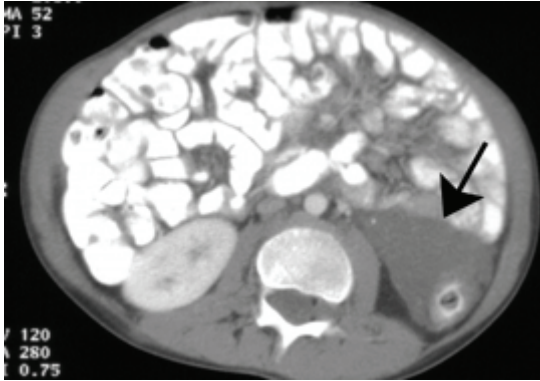
Malo smanjiti ovaj deo za potpis slike - Mama Nataša sa svojim mezimcem



Mali dečak, ali veliki borac

ŠTA JE NEUROFIBROMATOZA (NEUROFIBROMATOSIS)?

Fakomatoze spadaju grupu neurokutanih sindroma koje se karakterišu pojavom tumorskih promena na koži, organima nervnog sistema i brojnim drugim organima, naročito na oku. Tumori su porekla ćelija ektoderma.



Sindromi koji spadaju u grupu fakomatoza su neurofibromatoza, Sturđž-Weberova bolest, Fon Hipel Lindau sindrom, tuberozna skleroza, ataksija telenagiektazija, inkontinencija pigmenti. U najvećem broju slučajeva uzročnik ove bolesti predstavlja genetska predispozicija sa autozomno-dominantnim nasledjivanjem, što unachi da je potrebna samo jedna kopija gena da bi se bolest ispoljila. Postoje dva tipa neurofibromatoze, tip I i tip II. Neurofibromatoza tip I koja se drugačije naziva von Reklinghauzenova bolest, po imenu nemačkog patologa koji je ovu bolest prvi put opisao, sa tipičnim promenama na koži tipa bele kafe. Von Reklinghauzenova bolest predstavlja autozomno-dominantnu bolest. Prema tome, ukoliko jedan roditelj ima neurofibromatozu, šansa da i dete nasledi ovu bolest je oko 50%. Poremećaj utiče na sve ćelije porekla nervne cevi (melanocite, fibroblaste i Švanove ćelije).

Kod neurofibromatoze postoje tumori na različitim lokalizacijama poput neurofibroma, glioma optičkog i akustičkog nerva, tumora kičmene moždine koji su u većini slučajeva benigni, ali postoje i maligni tumori poput neurosarkoma što prognozu bolesti čini mnogom lošijom.

Neurofibromatoza tip I se javlja na svakih 4500 novorođenčadi, dok se neurofibromatoza tip II javlja na svakih 450 000 novorođenčadi. Statistički podaci pokazuju da su pripadnici svih etničkih grupa i rasa počeđnako pogodjeni sa jednakom zastupljenosću među polovima. Pacijenti oboleli od neurofibromatoze imaju povečan rizik od razvoja malignih tumora, pojave leukemije, razvoja povišenog krvnog pritiska i ortopedskih problema.

KAKO SE MANIFESTUJE NEUROFIBROMATOZA?

Neurofibromatoza tip I se manifestuje brojnim simptomima i znacima poput:

- prisustvo tumora boje bele kafe na koži koje se mogu javiti na rođenju, ali vremenom ih ima sve više
- prisustvo mrlja na dužici (Flikove mrlje)
- prisustvo potkožnih tumora (neurofibromi)
- epileptični napadi
- poremećaji vida – gubitak vida, zamućenje, problemi sa viđenjem boja (zbog optičkih glioma)
- prisustvo mrlja na koži pod pazuhom
- problemi sa kostima u vidu krivljenja kostiju i skolioze kičme (sfenoidna displazija i istanjenje korteksa dugih kostiju)

Za postavljanje dijagnoze neurofibromatoze tip I potrebno je prisustvo makar dva simptoma i znaka od gore navedenih. Takođe, ukoliko postoje gastrointestinalni stromalni tumori, može doći do pojave krvarenja iz organa digestivnog trakta koje se manifestuje u vidu stolice boje taloga kafe, ili sveže krvi, ili crevnih opstrukcija.

Osteoporozna, ili smanjenje koštane gustine, postoji kod velikog broja pacijenata sa neurofibromatozom tip I, kao i pojava povišenog krvnog pritiska (zbog tumora nabubrežne žlezde i suženja krvnih sudova).

Trudnoća i period adolescencije su nekada povezani sa pogoršanjem stanja.

Neurofibromatoza tip II se javlja u samo 10 % slučajeva i manifestuje se nekim od sledećih simptoma i znakova

- obostrani neurinomi (benigni tumori) akustičkog nerva koje vodi u gubotak sluha, pojavu glavobolja, vrtoglavicu, probleme sa mimikom lica (zbog pritiska na facijalni nerv), pištanje u ušima
- neki pacijenti razvijaju meningeome (benigne tumore moždanih opni) koji mogu dati razne simptome, ali mogu proći i neprimećeno
- problemi sa očima (česta pojava katarakte)
- tumori kičmene moždine mogu dati simptome poput nemogućnosti kontrolisanja mokrenja (inkontinencija), mišićne slabosti

KAKO SE POSTAVLJA DIJAGNOZA NEUROFIBROMATOZE?

Postojanje nekih od navedenih simptoma i znakova može biti dovoljno za postavljanje dijagnoze neurofibromatoze. Prilikom in vitro oplodnje mogu se načiniti genetska testiranja, a veoma je bitno i adekvatno genetsko savetovanje. Takođe, uzorkovanje horionskih ćupica i krvi iz pupčanika mogu pomoći da se napravi genetski skrining, ali ove procedure nose određeni rizik po trudnoću.

Laboratorijske analize nisu specifične i mogu se načiniti pregledi urina u smislu pretrage za kateholaminima kod eventualne sumnje na tumore nadbubrežnih žlezda.

Rendgenski snimak dugih kostiju može da pokaže njihovo krivljenje i istanjenje korteksa.

Skener (kompjuterizovana tomografija) i nuklearna magnetna rezonanca lobanje i drugih delova tela omogućavaju vizualizaciju tumorskih promena.

U skorije vreme, sve više se koristi i galijumska scintigrafija u cilju skrininga za neurofibromatozom kada postoji genetska opterećenost za njen nastanak.

Biopsija promena na koži sa histopatološkim nalazom pokazuje specifične histološke promene i potvrđuje dijagnozu.



KAKO SE LEČI NAUROFIBROMATOZA?

Lek za neurofibromatozu još uvek ne postoji i svo lečenje je usmereno ka ublažavanju toka bolesti i smanjenje simptoma bolesti. Obavezni su redovni, godišnji sistematski pregledi radi redovnog praćenja stanja, jer tumorske promene imaju tendenciju rasta i novog pojavljivanja.

Uklanjanje kožnih neurofibroma je najčešća procedura kojoj se izlažu pacijenti sa neurofibromatozom i ona se radi u estetske svrhe. Česta je upotreba lasera u cilju njihovog uklanjanja, a rezultati mogu biti veoma dobri, ali uklanjanje mrlja boje bele kafe nije moguće laserom. Ukoliko neki tumori imaju maligni potencijal, dolazi u obzir hemioterapijsko lečenje. Ukoliko benigni tumori vrše pritisak na određene strukture, dolazi u obzir njihovo hirurško uklanjanje (ovi tumori mogu pritiskivati strukture čula vida, sluha, periferne nerve, krvne sudove), ali nekada ovo lečenje nije moguće, ili je povezano sa brojnim komplikacijama. – poput tumora kičmene moždine. Neki veći koštani defekti, ili veća skolioza (iskrivljenost kičme u stranu) zahtevaju ortopedsko lečenje. U lečenju obolelih od neurofibromatoze učestvuju neurolog, neurohirurg, plastični hirurg, dermatolog, ortoped, oftalmolog, otorinolaringolog, pedijatar. I pored sve nege koju primaju osobe sa neurofibromatozom, životni vek je skrećan, u proseku za 15 godina u odnosu na zdrave osobe.

Udruženje „Život“

DOGODILO SE...



ISTOČNOEVROPSKA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

U Beogradu je 13. i 14. decembra održana velika Istočnoevropska konferencija o retkim bolestima. Na konferenciji u organizaciji Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije učestvovali su predstavnici nacionalnih saveza za retke bolesti iz 16 zemalja istočne Evrope. Kroz četiri tematske radionice, diskutovano se o najvažnijim temama vezano za retke bolesti u istočnoj Evropi: razvoj i primena Nacionalnih planova i strategija za retke bolesti, bolja dostupnost terapija za retke bolesti, ekspertski centri za retke bolesti, kao i razvoj specijalizovanih usluga socijalne zaštite za osobe sa retkim bolestima. Drugog dana Konferencije, u plenarnom delu, predstavljeni su zaključci sa radionica, a učesnicima su se takođe obratili i predstavnici Ministarstva zdravlja, dr Dragana Vujičić, Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje Jovana Milovanović, Ministarstva za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja Nikola Radojlović, kao i predstavnici EURORDIS-a, NORBS-a i projekta RD Action. Kako bi obezbedili da konstruktivna diskusija započeta na plenarnoj sednici ne ostane na obećanjima, dogovoreno je da se zaključci Konferencije dostave nadležnim institucijama, kako bi se diskusija nastavila i time napravili konkretni koraci ka poboljšanju života svih sa retkim bolestima, kako u Srbiji, tako i u drugim zemljama istočne Evrope.



Veliko interesovanje medija, udruženja pacijenata, ali i nadležnih institucija

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbija NORBS



MPS KONFERENCIJA

Prošlog meseca, tačnije od 23. do 25. novembra, u organizaciji Udruženja za pomoć i podršku osobama sa mukopolisaharidozom – MPS Srbija, održana je MPS porodična konferencija, koja je po prvi put, na jednom mestu, okupila osobe koje žive sa različitim tipovima ovog retkog metaboličkog oboljenja, i članove njihovih porodica, na dvo-dnevnom druženju u Hotelu „M“ u Beogradu. Ono što je još značajnije je, da se pozivu nisu odazvale samo porodice iz Srbije, već i iz skoro svih bivših jugoslovenskih republika, te je ovo okupljanje dobilo regionalni karakter i zbog toga simbolično nazvano „Prva MPS Balkanska konferencija“. Na taj način, po prvi put su se na jednom mestu susrele osobe koje žive sa mukopolisaharidozom iz Slovenije, Hrvatske, Crne Gore, Makedonije i Srbije, sa ciljem, prvenstveno upoznavanja, druženja, razmene iskustava, međusobne podrške, a pored toga i da, od strane organizatora, budu u mogućnosti da čuju šta je to novo na polju dijagnostike, praćenja i lečenja ovog izuzetno retkog metaboličkog oboljenja.



Svi na okupu

Podsećanja radi, Mukopolisaharidoza (MPS) predstavlja grupu retkih, naslednih i neizlečivih bolesti. Ova grupa bolesti je dobila ime po složenim šećerima – mukopolisaharidima, koji se usled nedostataka enzima koji ih razgrađuju, talože u organizmu. Tako nataloženi šećeri vremenom počinju da deformišu ćelije i organe, nakupljajući se u arterijama, skeletu, očima, zglobovima, ušima, zubima, kao i u respiratornom sistemu, jetri, slezini, centralnom nervnom sistemu, krvi, koštanoj srži, a tokom godina uzrokuju progresivno oštećenje ćelija, tkiva i različitih organa.



Dr. Goran Čaturilo



Andrea Nenadić, dip. socijalni radnik

Dragana Miletoć Lajko,
predednica MPS Srbija

Osobe sa MPS-om imaju mnoge slične simptome kao što su prepoznatljivije “grube” crte lica i nepravilnost skeleta, posebno zglobova. Nizak rast, poremećaj srčane funkcije, respiratornog sistema kao i uvećana jetra i slezina, pa i neurološki poremećaji, neki su od zajedničkih simptoma skoro za većinu tipova MPS-a. Inicijalni simptomi mogu uključivati česte prehlade, infekcije, kašnjenje rasta ili blago razvojno zaostajanje. Blaže forme nisu ponekada prepoznatljive do detinjstva ili adolescencije, dok su neki tipovi mukopolisaharidoza, kao što je MPS I (Hurler), koje je ujedno i najteži oblik MPS-a, uočljivi čak između 6. i 8. meseca života. Tipovi kao što su MPS I (Schei), MPS IV, MPS VI i blaže forme MPS II, ne uključuju zaostatak u razvoju inteligencije, dok je kod dece sa MPS III izuzetno pogođen centralni nervni sistem i ona vremenom počinju da gube sposobnost govora, na dalje i hodanja, gutanja, koje je praćeno drugim smetnjama u ponašanju.



Za razliku od Srbije, zemlje iz okruženja još uvek nisu oformile svoja udruženja pacijenata, te je poziv za učešće u konferenciji od strane tamošnjih porodica dočekan sa izuzenom radošću. Prema podacima sprskog MPS udruženja, u Srbiji živi negde oko 28 osoba sa različitim tipovima mukopolisaharidoze, od toga 70% mladih od 18 godina. Na konferenciji smo od prisutnih porodica mogli da dobijemo podatke o broju pacijenata iz njihovih zemalja, iako su ti podaci nepotpuni, utvrđeno je da brojačno najviše obolelih od MPS-a ima u Srbiji. Uzimajući u obzir i populaciju, došlo se do zaključka da je u Srbiji dijagnostika i svest o retkim bolestima na najvišem stepenu u odnosu na ostale bivše jugoslovenske republike.



Sociološka radionica



Radovi najmlađih MPS članova na temu "život sa MPS-om"

U okviru konferencije održano je par veoma interesantnih radionica i ono što je zadivilo sve prisutne, to je međusobna interakcija, želja skoro svih učesnika da svojom aktivnošću, komentarima i iskustvima doprinesu diskusiji. Andrea Nenadić, diplomirani socijalni radnik, koja je već dugi niz godina deo ekipe NORBS-a (Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije), zaposlena na besplatnoj liniji pomoći, je prisutnima kroz jednu zanimljivu sociološku radionicu objasnila kako da uspešno prođu kroz "birokratski lavirint" pri ostvarivanju različitih prava iz domena socijalne zaštite, a prijatelji iz Makedonije, Crne Gore, Hrvatske i Slovenije su podelili sa skupom iskustva iz svojih zemalja. Koliko god svest o retkim bolestima u Srbiji bila na visokom nivou, to je socijalna zaštita u velikom zaostatku u pogledu ostvarivanja različitih prava, kako obolelih tako i članova njihove najuže porodice, o odnosu na region. Ono što je u Sloveniji i Hrvatskoj već odavno praksa, a to je mogućnost da roditelj teško obolelog deteta bude negovatelj, je u Srbiji još uvek samo u domenu predloga zakona. Mogućnost da roditelj bude zaposlen pola radnog vremena, a da mu druga polovina bude plaćena od strane države, kao na primer u Crnoj Gori, je nešto što nije nikada u Srbiji došlo ni u fazu razmatranja. Skupu se obratio i Dr.Goran Čuturilo, pedijatar i šef odseka za medicinsku genetiku Univ.dečije bolnice u Tiršovoj, koji je podsetio na važnost redovnih kontrolnih pregleda kod pacijenata sa svim tipovima MPS-a, upoznao ih sa postojećim i novim metodama lečenja i praćenja osoba koje žive sa MPS-om i bio na raspolaganju za sva pitanja kako pacijenata, tako i članova njihovih porodica. Ono što je sve svakako najviše zanimalo su novi pristupi lečenju, aktivne kliničke studije, mogućnost uključivanja pacijenata i iz ovog dela Evrope u njih, kao i sve prisutnija genska terapija. Dr.Goranu Čuturilu dugujemo izuzetnu zahvalnost na svom posvećenom radu i pažnji koju je ukazao našem skupu.

Izuzetno emotivna, ali kako su svi zaključili, jako neophodna, psihološka radionica, učinila je da se svi prisutni povežu, izgrade međusobno poverenje i iznesu svoja najintimnija iskustva vezano za teškoće života sa MPS-om. Zaključke koje smo na kraju ove radionice doneli su da, generalno, ne samo u Srbiji, već i u svim ostalim zemljama, nedostaje sistem psihološke podrške za osobe koje žive sa nekom hroničnom bolešću, kako za njih tako i za članove njihovih porodica, a potreba za tom vrstom podrške je od vitalnog značaja za podizanje kvaliteta živote ove grupacije stanovništva. Zahvaljujući radionici dr Nataše Vlahović, fizijatra Instituta za majku i dete odrasle osobe sa MPS-om i roditelji maloletnih pacijenata su uspeali da razumeju značaj kontinualne fizikalne terapije kod osoba sa MPS-om. Takođe su imali prilike da vide demonstraciju praktičnih vežbi koje mogu da se izvode i u kućnim uslovima, dobili su savete ne samo u pogledu različitih vrsta fizikalne terapije, već i vežbi disanja i izbora rekreativnih aktivnosti.

Nakon skoro tri dana druženja, opšti utisak, svih koji su bili sa nama je da, je ovakva vrsta okupljanja ne samo korisna, nego i neophodna. Ovakve konferencije su izuzetno važne, ne samo za ovu grupaciju ljudi, u smislu povezivanja i razmene iskustava, nego i za širu javnost, sa ciljem podizanja svesti o retkim bolestima i tome da ljudi poput ovih žive među njima, školuju se i rade, i zavređuju ista prava kao i svi ostali članovi našeg društva. Uz adekvatnu promociju, MPS konferencija je dobila određenu medijsku podršku uzimajući u obzir da su svi značajniji mediji, kako štampani, tako i elektronski, pa i televizijski, ispratili naš događaj, što nas dodatno raduje i još jednom potvrđuje uspešnost prve MPS regionalne konferencije.

MPS Srbija

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