

EURORDIS Rare Diseases Europe
is honoured to present the

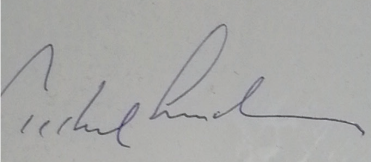
EURORDIS WRITTEN MEDIA AWARD 2019

to

'Word for Life'

BOJANA MIROSAVLJEVIĆ
Serbia

Presented on 12 February 2019
at the Hotel Le Plaza in Brussels
on the occasion of


Terkel Andersen
President
EURORDIS



**EURORDIS
Black Pearl
AWARDS**

...ing efforts of individuals and organisations across the rare disease community



LANDAU-KLEFFNER-OV SINDROM

REČ STRUKE
str. 10

TRANZICIJA PACIJENATA SA RETKIM BOLESTIMA IZ PEDIJATRIJSKIH U ADULTNE ZDRAVSTVENE USTANOVE

REČ DRŽAVE
str. 7



DODELA NAGRADA U BRISELU

DOGODILO SE...
str. 12

ŽIVOT SA MIJELOFIBROZOM

REČ PACIJENTA
str. 8

UDRUGA GENOM

REČ UDRUŽENJA
str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

U prošlom broju ovog časopisa najavili smo dodelu velike evropske nagrade Black Pearl koju je Evropska organizacija za retke bolesti Eurordis dodelio našem časopisu. Svečana ceremonija dodele nagrade je održana u Briselu 12.02.2019. Zaista je velika čast i privilegija primiti jednu ovakvu nagradu i biti prvi sa ovih prostora kome je ukazana ta čast. Ova nagrada pripada Zoji i svim njenim drugarima, herojima koji su od svih nas učinili bolje ljude. Ne mogu Vam opisati koliko je to sve bilo emotivno za mene samu, srce je htelo da mi iskoči iz grudi, jer sam u svakom kutku te velike svečane sale u kojoj je održana dodela nagrada osetila moju Zoju.....da, bila je tu i bila je veoma ponosna. Spisak svih nagrađenih možete pročitati u rubrici **DOGODILO SE** Još jednom se iskreno zahvaljujem Ivani Badnjarević i Nacionalnoj organizaciji za retke bolesti Srbije NORBS koja me je predložila i nominovala za ovu prestižnu nagradu, a Evropskoj organizaciji za retke bolesti EURORDIS što je od svih nominovanih nagradu dodelio baš našem časopisu i meni. U istoj rubrici možete pročitati kako je u našem regionu obeležen svetski dan borbe protiv retkih bolesti koji se svake godine obeležava 28.2.. Još jednom smo pokazali da smo odlučni i ujedinjeni u borbi protiv retkih bolesti.

Rubrika **REČ UDRUŽENJA** predstavlja hrvatsku udruhu Genom koja okuplja roditelje dece obolele od retkih bolesti i genetskih poremećaja. Napominjemo da je tekst ostao na hrvatskom jeziku na kom je i napisan .

Hrabra Ružica Olah nam opisuje život sa mijelofibrozom u okviru rubrike **REČ PACIJENTA**.



Dobitnici evropske nagrade Black Pearl

Često nam se roditelji bolesne dece obraćaju sa pitanjem i nedoumicom 'Šta uraditi kad bolesno dete napuni 18. godina ?' Na neka od pitanja pokušaćemo da odgovorimo u rubrici **REČ DRŽAVE** uz pomoć Ivane Badnjarević iz

Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije u tekstu koji nosi naslov Tranzicija pacijenata sa retkim bolestima iz pedijatrijskih u adultne zdravstvene ustanove.

Zahvaljujemo se dr Galini Stevanović iz Klinike za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu (Beograd) koja je u rubrici **REČ STRUKE** detaljnije opisala Landau-Kleffner-ov sindrom.

Od srca zahvaljujemo Ministarstvu za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja što su projektno podržali i ovaj časopis i Bazu retkih bolesti na srpskom jeziku.

S poštovanjem,

Bojana Miroslavljević,

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





UDRUGA GENOM – NEVLADINA I NEPROFITNA ORGANIZACIJA KOJA OKUPLJA RODITELJE DJECE S RIJETKIM BOLESTIMA I GENETSKIM POREMEĆAJIMA

Udruga je osnovna u Zagrebu, 2018. godine, od strane roditelja djece oboljele od rijetkih bolesti i genetskih poremećaja, koji su uvidjeli potrebu za osnivanjem organizacije koja će roditeljima i djeci olakšati put kojim ih ove dijagnoze nose.

Predsjednica Udruge je Martina Pongrac, majka djevojčice koja je rođena sa rijetkim genetskim poremećajima 22Q13 Deletion - Phelan McDermid Syndrom i RING 22.



Punih pet godina bila je u potrazi za odgovorima i dijagnozom te pronalaženju adekvatne rane intervencije za dijete, kasnije i adekvatnog oblika školovanja i na tom putu prošla je kroz mnoge prepreke u svim aspektima života. Danas, dobro upoznata sa pravima iz sustava socijalne i zdravstvene skrbi, osjetila je potrebu za osnivanjem udruge koja će drugima pomoći pružajući informacije u procesu traženja dijagnoze, adekvatnu psihološku pomoć, informacije vezane uz ranu intervenciju te informacije vezane uz prava iz sustava socijalne skrbi. Kako mnoga djece sa rijetkim genetskim poremećajima u odrasloj dobi ne postižu samostalnost u svakodnevnim životnim aktivnostima posebno će biti angažirana u organizaciji dnevnih radionica kroz koje bismo pružali cjeloživotnu podršku našoj djeci, te poticati osnivanje organiziranog stanovanja u suradnji i uz nadzor stručnih osoba kao i organizacija zajedničkih druženja i grupa podrška.

Dopredsjednica udruge je Martina Raič, majka djevojčice Karle koja je rođena s rijetkim genetskim poremećajem 22q13 Deletion -Phelan McDermid Syndrom. Nakon dobivene dijagnoze i suočavanje s istom, najteže joj je bio osjećaj usamljenosti u tom novom svijetu u kojem se našla. Na sreću, upoznala je svoje buduće kolegice i zajedno su došle na ideju da osnuju mjesto gdje će svi roditelji dobiti podršku, pomoć i gdje ćemo zajedno stvarati bolje sutra za nas i našu djecu.

Voditeljica odnosa s javnošću i suosnivačica Udruge Genom je Sara Bajlo, majka djevojčice Gabriele, oboljele od Neuronalno ceroidne lipofuscinoze (Battenova bolest). Zajedno s kolegicama uvidjela je potrebu za osnivanjem Udruge koja će pomoći roditeljima na onom putu koji je i sama prošla tražeći dijagnozu svoje kćeri i onome što ju je čekalo nakon toga.

Kao magistra ekonomije, te s iskustvom u marketingu i odnosima s javnošću, njena uloga je biti glas udruge na mjestima gdje je to potrebno. Posebno će biti angažirana oko palijativne skrbi za djecu i edukaciji o eksperimentalnim, genetskim terapijama koje se provode za određene bolesti.

Ciljevi Udruge Genom su pružiti roditeljima relevantne informacije, psihosocijalnu podršku, pratiti i informirati o najnovijim znanstvenim saznanjima vezanim uz dijagnostiku, moguću terapiju i rehabilitaciju, te boriti se za prava naše djece koja im pripadaju.

Dugoročni ciljevi udruge su organizacija ljetnih dnevnih radionica, redovno održavanje zajedničkih druženja i grupa podrška, zajednički izleti, inkluzija - organizirano stanovanje i poludnevni boravci za odrasle osobe s invaliditetom.

Udruga GENOM



Martina Raič i Martina Pongrac na konferenciji o asistivnoj terapiji koja je održana u Zagrebu

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
-pomoćna torba sa
logom udruženja Život
-štampa velikog logotipa u
boji.
cena: 1.150 din+pdv



Paket 2
-Bela T-shirt majica i
pomoćna torba sa logom
udruženja Život.
-štampa velikog logotipa
u boji.
cena: 1.600 din+pdv



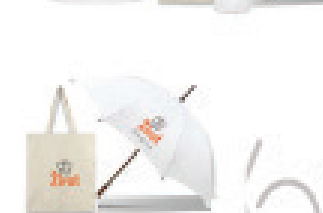
Paket 3
-Bela T-shirt majica i
kilebrisa sa logom
udruženja Život.
-štampa velikog logotipa
u boji.
cena: 2.000 din+pdv



Paket 4
-Bela T-shirt majica,
kilebrisa i šolja
logom udruženja Život
-štampa velikog logotipa
u boji.
cena: 1.300 din+pdv



Paket 5
-Bela T-shirt majica i
šolja kilebrisa sa logom
udruženja Život.
-štampa velikog logotipa
u boji.
cena: 1.600 din+pdv



Paket 6
- Šolja i kilebrisa sa
logom udruženja Život.
-štampa velikog logotipa
u boji.
cena: 1.200 din+pdv



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



Paket 8
- Šolja i kilebrisa sa
logom udruženja Život.
-štampa velikog logotipa
u boji.
cena: 1.400 din+pdv



Bela majica sa štampanom
cena: 995 din + pdv



Kilebrisa sa štampanom
cena: 1000 din+pdv



Šolja sa štampanom
cena: 600 din + pdv

Platinska torba
sa štampanom
cena: 500 din + pdv



Majica polo
ženska i muška
cena: 1.440 din+pdv



Majica i šolja
cena: 770 din+pdv

Majice u boji "Život"

Štampa velikog 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

Muškarci:



Žensko:



Dečje:



TRANZICIJA PACIJENATA SA RETKIM BOLESTIMA IZ PEDIJATRIJSKIH U ADULTNE ZDRAVSTVENE USTANOVE

Poznato je da postoji više od 6000 različitih retkih bolesti, od kojih su mnoge veoma kompleksne, progresivne, multisistemske, kao posledicu imaju određeni stepen invaliditeta i vrlo često zahtevaju doživotnu, visokospecijalizovanu negu i podršku. Zahvaljujući napretku u razvoju lekova, sve veći broj dece sa retkim bolestima preživljava do odrasle dobi, gde se suočavaju sa značajnim izazovima u prelasku iz multidisciplinarnog pedijatrijske zaštite u zdravstveni sistem odraslih pacijenata.

Proces u kome se adolescenti sa određenim bolestima pripremaju za prelazak sa zdravstvene zaštite fokusirane na decu, ka onoj fokusiranoj na odrasle osobe naziva se tranzicijom obolelih. Tranziciona medicina nije samo prost prenos ili transfer bolesnika iz pedijatrijske službe ka daljoj službi. Ova oblast medicine zapravo treba da predstavlja kompleksan uređen proces, koji rano započinje pedijatar, a ima za cilj da učini pacijente nezavisnim u upravljanju sopstvenim zdravljem i bolestima. Ključne strane u periodu tranzicije su oboleli, roditelj, pedijatar i specijalista.

Period tranzicije predstavlja period u životu osobe od kasne adolescencije do postizanja potpunog fizičkog i psihosocijalnog sazrevanjem u odraslu osobu.

Lečenje retkih bolesti je izazov za lekare specijaliste pedijatrije različitih subspecijalnosti koji se susreću sa retkim bolestima, kao i za "odrasle"specijaliste te je u početnoj fazi saradnja ove dve specijalnosti ključ uspeha za uspešnu tranziciju osoba sa retkim bolestima.

Problemi koji su identifikovani pri tranziciji obolelih od retkih bolesti su: loša komunikacija, nepotpun prenos informacija između zdravstvenih ustanova, neadekvatna edukacija zdravstvenih radnika, ograničen pristup ekspertskim uslugama, sve to doprinosi nedostatku brige tokom tranzicije.

Savetuje se da centri za retke bolesti, osim ostalih definisanih kriterijuma, obezbeđuju i koordinaciju bezbolne tranzicije lica obolelih od retkih bolesti iz pedijatrijskog u adultni period. Ukoliko se usvoji Strategija za retke bolesti, očekujemo ispunjenje i ovog uslova, te se nadamo bezbolnoj tranziciji obolelih.

Ukoliko se usvoji Strategija za retke bolesti, očekujemo ispunjenje i ovog uslova, te se nadamo bezbolnoj tradiciji lica obolelih od retkih bolesti iz pedijatrijskog u adultni period.

Trenutno možemo govoriti o modelima na koje bismo se mogli ugledati i preporkama za izradu vodiča kliničke prakse ili smernica za tranziciju pacijenata sa retkim bolestima.

Potrebno je obrati pažnju na:

- Podizanje svesti o izazovima sa kojima se suočavaju oboleli sa retkim bolestima u tranziciji
- Razvoj i poboljšanje pojma tranzicije u sistemu zdravstvene zaštite, uz preporuku za izradu multidisciplinarnih timova koji bi pružili podršku obolelima za bezbolan proces tranzicije
- Edukaciju, koja treba da predstavlja centralni element procesa tranzicije. Neophodno je obezbediti da obuka bude sastavni dio edukacije svih zdravstvenih radnika i saradnika
- Podsticaj istraživanjima sa fokusom na tranziciju osoba sa retkim bolestima

Ivana Badnjarević

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije

ŽIVOT SA MIJELOFIBROZOM

Na samom početku da Vam se predstavim: Ja sam Ružica Olah imam 38 godina u momentu pisanja ovog članka i živim u Odžacima.



Ružica, pre bolesti, 2000.godina

Sa nepunih 27 godina dijagnostifikovana mi je Mijelofibroza.

Mijelofibroza je opasni poremećaj koštane srži. To je stanje kod koga dolazi do prekida normalne proizvodnje krvnih ćelija, a koje prouzrokuje stvaranje brojnih ožiljaka na koštanoj srži što dalje rezultira anemijom, umorom, slabošću, a ponekad i uvećanjem jetre i slezine. Mijelofibroza je zapravo jako redak oblik hronične leukemije. Pripada grupi mijeloproliferativnih poremećaja. Neki slučajevi mijelofibroze godinama ne daju nikakve znakove i simptome bolesti. Međutim, u većini slučajeva, tokom vremena dolazi do pogoršanja, a neki se slučajevi mogu razviti u ozbiljne oblike leukemije.

Ćelije krvi, crvena krvna zrnca i bela krvna zrnca i pločice, imaju sposobnost da se dele i umnožavaju u određen broj specijalizovanih krvnih ćelija koje se nalaze u krvi. Kada dolazi do genetske mutacije u stem krvnim ćelijama, dolazi do pojave mijelofibroze. Nije poznato šta dovodi do pojave te mutacije. Kada se mutirana krvna stem ćelija podeli, ona prenosi tu mutaciju na novonastale ćelije, tako da brojdefektnih ćelija raste i ozbiljno ugrožava proizvodnju krvi. Obično dolazi do nedostatka crvenih krvnih zrnaca, a do viška belih krvnih zrnaca i pločica. Nedostatak crvenih krvnih zrnaca dovešće do pojave klasičnih znakova i simptoma anemije. Koštana srž koja bi trebalo da bude mekana i sunderasta, postaje tkivo sa ožiljcima. Kao mutirani gen koji se javlja u većini slučajeva mijelofibroze ponekad se navodi JAK2.

Mere lečenja fokusiraju se na olakšavanje simptoma.

Kada mi je sopštena dijagnoza nastao je šok, neverica, beznade. Nakon prvog šoka prihvatom realnost i obećavam sebi i porodici boriću se nema predaje.

Simptomi poput povraćanja, gubitka telesne težine, noćno znojenje i dijareje nisu nažalost bili dovoljni za lekare iz DZ da prepoznaju bolest. Nakon 1,5 godine konačno sam stigla do KCV na hematologiju gde sam trebala biti upućena odmah kada sam se javila doktoru koji nije imao rešenje za moj slučaj.

Na hematologiji imam ipak "sreće" dobijam doktorku koja je pre svega dobar čovek a onda i izvrstan stručnjak u svojoj oblasti.

Počinju mukotrpna i opsežna istraživanja između ostalog biopsija koštane srži koja kao najmerodavnija nažalost potvrđuje dijagnozu kao i magnetna rezonanca koja pokazuje enormnu slezinu.

Mijelofibroza je bolest koja se veoma sporo razvija i često u ranim fazama, ne daje nikakve simptome. Međutim, kako se prekid u formiranju krvnih ćelija povećava, pojavljuju se neki od sledećih simptoma: Osećaj slabosti i umora, Kratak dah, Bledilo, Lako krvarenje i stvaranje modrica, Prekomerno noćno znojenje, Visoka temperature, Bol u kostima, Infekcije koje se ponavljaju. Većinu pobrojanih simptoma imala sam.

Prvi korak lečenja bila je splenektomija (vađenje slezine). Nakon operacije dobijam razne moguće posledice: Upala pluća, Sepsa, Tromboza Vene porte i Apsces. Uz veliku požrtvovanost lekara i primene antibiotika prevazilazim i ovo stanje.

Broj trombocita i leukocita je daleko iznad referentnih vrednosti. Normalan broj trombocita je između 150×10^9 do 450×10^9 u mikrolitru krvi, a leukocita $3.9 - 10 \times 10^9/l$. Moji trombociti su 2300×10^9 dok su leukociti $29 \times 10^9/l$. Prvo se radi trombocitofereza. Trombocitofereza je postupak izdvajanja i prikupljanja trombocita iz periferne krvi, uz istovremeno vraćanje svih ostalih sastojaka krvi, pomoću aparata koji se naziva separator krvnih ćelija. Broj trombocita koji se izdvaja iz krvi davaoca mali je u odnosu na ukupan broj trombocita u krvi i ne ugrožava normalno funkcionisanje organizma, a obnovi se za 48 sati.

Nakon ovoga uvodi mi se terapija prva linija lečenja mijelofibroze – hidroksireja (litalir) .Na ovoj terapiji bivam 7 godina nakon čega dolazi do intolerancije na lek i opet novi problem 2014. g kada još uvek u našoj zemlji nema inovativnog leka (jakavi ili ruxolitinib) za lečenje moje bolesti. Konzilijum hematologa odlučuje da terapija bude Interferon alfa (Roferon) .Na ovoj terapiji počinju prave muke.Javljaју se neželjena dejstva koja su stalno prisutna.Neželjena dejstva su poput simptoma sličnih gripu, kao što su umor, drhtavica, bol u mišićima ili zglobovima, glavobolja, znojenje i povišena telesna temperatura. Ova neželjena dejstva sam ublaživala uzimanjem paracetamola .

Efekat Roferona je bio dobar : smanjen broj trombocita i leukocita.



2007 godina, sa suprugom Goranom,
Nakon izlaska iz bolnice

U međuvremenu svo vreme na godinu dana rađena mi je biopsija koštane srži i sternalna funkcija, a 2012. godine odlazim na Institut za molekularnu genetiku gde mi utvrđuju JAK 2 mutaciju gena.

Opet nakon 2 godine nastaje intolerancija na lek Roferon.Opet isto pitanje šta sada? Konzilijum opet zaseda i razmatra moj slučaj . Postoji lek Jakavi(ali postoji problem što nemam slezinu.Moja doktorka dr.Urošević me poziva i saopštava realno moje stanje. Obe zaključujemo da vredi pokušati obe svesne koristi ali i rizika. U tom periodu se odobrava lek u našoj zemlji zahvaljujući Novartis, Udruženju građana obolelih od mijelofibroze i RFZO.Ovaj lek biva stavljen na listu inovativnih lekova. Hvala im do neba.

Takođe hvala mojoj porodici prijateljima i poznanicima koji su uvek bili uz mene. Posebno hvala na ljubavi i podršci mom Goranu koji jedini vidi sve moje uspone i padove i proživljava ih samnom.

Avgust 2017. godine dobijam lek odlukom komisije za retke bolesti .

Privikavanje na lek koje je trajalo dve nedelje je bilo izuzetno teško .Stalna dezorjentisanost uplašenost i neizvesnost nisu me baš ohrabrivale.Međutim nakon toga dan kada me ništa ne boli.To je osećaj koji nemogu opisati. Analiza krvne slike na 7 dana. Prva kontrola krvne slike:Trombociti pali sa 1550 na 750 , a leukociti sa 30 na 19.Dobar znak ,reagujem na lek. Ovo pokazuje da se hrabrost isplati.

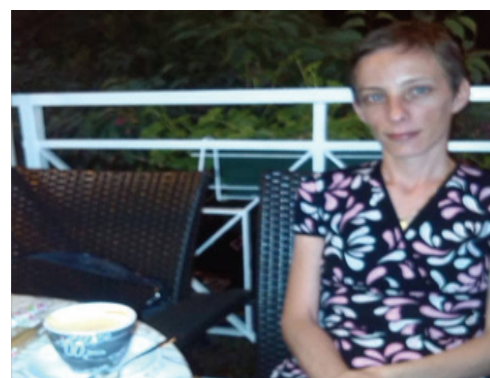
Nakon godinu dana stanje koštane srži znatno poboljšano , krvna slika mnogo bolja.

2018. godina

Kao još jedna opcija lečenja izdvaja se i transplantacija stem ćelija od odgovarajućeg donora. To je zapravo jedini mogući način koji ima u sebi potencijal da izleči mijelofibrozu, ali nosi rizik od nus pojava koje mogu biti fatalne. Da li sam kandidat za ovo ne zna se , za sada se ne razmatra o tome.

Ono što ja mogu poručiti drugim obolelima : verujte doktorima, slušajte njihove savete a najviše verujte u sebe. Samo hrabro i pozitivno do cilja zvanog izlečenje.

Nemojte se nikad poistovećivati sa drugima svi smo mi priča za sebe. Smatram da su inovativnost u lečenju i razna klinička ispitivanja neminovna za retke bolesti ali takođe i jačanje odnosa doktor pacijent.Značaj udruženja pacijenata je takođe ogroman.



2018 god.

Ovaj tekst završiću porukom : Verujmo u sebe , budimo zahvalni na svakom novom danu i hrabro sa osmehom kroz život. Ne stidim se svoje dijagnoze ona je deo mene i moram živeti sa njom.

Posebno sam zahvalna još jednom: dr.Urošević i celom timu hematologije KC Vojvodine, suprugu Goranu , porodici , Sanji Kotur –predsednici udruženja građana obolelih od mijelofibroze i Bojani Miroslavljević koja me je pozvala da napišem članak.

Ružica Olah

LANDAU-KLEFFNER-OV SINDROM

Landau-Kleffner-ov sindrom (LKS) ili sindrom stečene epileptičke afazije je retka, uzrasno zavisna, samoograničujuća epileptička encefalopatija koja se najčešće javlja kod dece sa prethodno normalnim razvojem, na uzrastu od 5-7 god života. LKS predstavlja samo deo kliničkog spektra epileptičkih encefalopatija koje se u elektrofiziološkom nalazu odlikuju kontinuiranim ili skoro kontinuiranim pražnjenjima šiljak talas-kompleksa u sporotalasnom spavanju. Takav elektrofiziološki zapis koji obuhvata više od 85% NREM faze spavanja se naziva električni status u sporotalasnom spavanju ili ESES. ESES se može javiti kod različitih epileptičkih sindroma, počevši od sindroma kontinuiranih šiljak talas-kompleksa (CSWS) kao epileptičke encefalopatije sa najtežom kliničkom slikom, preko Landau-Kleffner-ovog sindroma do atipičnog oblika rolandičke epilepsije. Iako postoji naizgled jasna podela između ovih entiteta u kliničkoj praksi jasno je da se radi o jednom kontinuumu.

Landau-Kleffner-ov sindrom je epileptička encefalopatija, ali epilepsija se ne javlja kod sve dece. 70-80% pacijenata ima epilepsiju i ona je uglavnom dobro kontrolisana primenom odgovarajućih lekova za postojeće tipove napada. Glavna klinička karakteristika ovog sindroma je poremećaj govora koji se karakteriše kao verbalna i/ili neverbalna auditivna agnozija. Naime deca kod kojih se govor prethodno normalno razvijao gube sposobnost govora u periodu najčešće od par meseci, a pojedina deca imaju potpuno nerazumevanje ne samo govora nego i prepoznavanje zvukova, iako je sluh u potpunosti očuvan. Tako na primer na zvuk zvona telefona mogu reagovati odlaskom do ulaznih vrata, što znači da čuju dobro ali samo delimično ili uopšte ne prepoznaju njegovo značenje. Elektrofiziološki se u spavanju beleže kontinuirana/subkontinuirana ili epileptiformna pražnjenja sa temporalnim maksimumom tokom non-REM faze, što predstavlja ključni dijagnostički znak LKS. Pored toga ova deca imaju poremećaj ponašanja koji se ogleda u vidu agresije, emocionalne labilnosti, dezinhibicije i hiperaktivnosti.

CILJ TERAPIJE nije samo kontrola epileptičkih napada već i poboljšanje elektroencefalografskog zapisa jer na taj način sprečavamo trajna kognitivna narušenja. Antiepileptički lekovi koji se primenjuju su valproična kiselina, klobazam, etosuksimid, sultiam, levetiracetam a povremeno i lamotrigin i topiramat. Imunomodulatorna terapija i to pre svega dugotrajna primena kortikosteroida prema različitim protokolima, dovodi do prestanka električnog statusa u sporotalasnom spavanju i postepenog oporavka govornih, kognitivnih i bihevioralnih funkcija deteta.

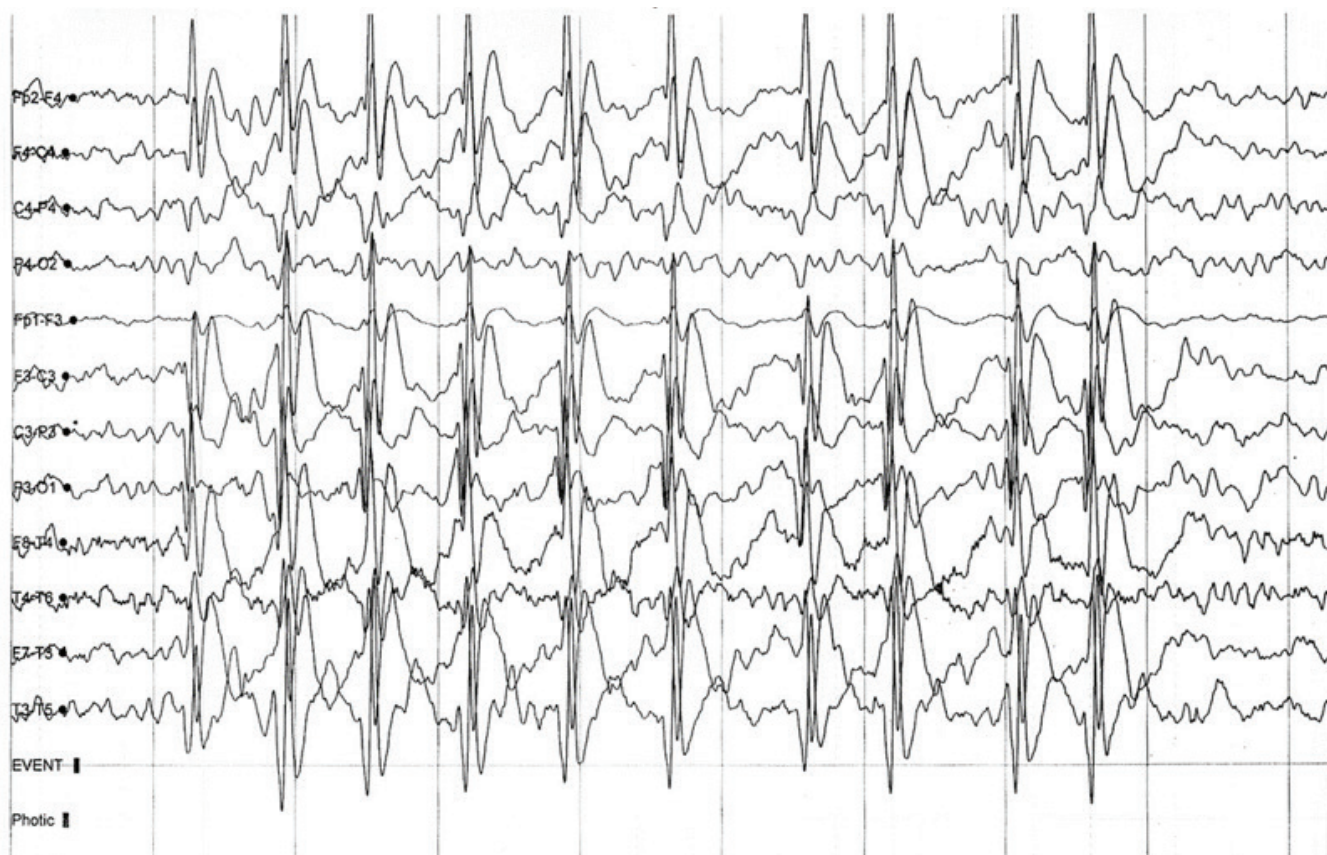
ETIOLOGIJA je samo delimično razjašnjena. 2013. godine otkrivena je mutacija u GRIN2A genu kod dece sa LKS, i na osnovu tih saznanja i poznavanjem funkcije ovog gena a to je da kodira za NMDA receptor, pokušana je personalizovana terapija specifičnim blokatorom memantinom. Međutim efekat terapije je zavisio od uticaja mutacije na funkciju receptora, tj da li dovodi do prekomerne ili smanjene aktivnosti, tako da je terapijski odgovor bilo nemoguće predvideti samo na osnovu genetičkih analiza. Pored toga u narednim godinama u studijama sa velikim brojem ispitanika, procenat dece kod kojih je potvrđena ova mutacija je iznosio od 10- 20%. Geni za koje se smatra da takođe mogu imati ulogu u pojavi kliničke slike LKS su RELN, BSN i EPHB2 . Potvrda GRIN2A mutacije kod pacijenata sa kliničkom slikom CSWS ili atipične rolandičke epilepsije sa umnom nedovoljnošću kao i patološke mutacije u SERPIN1 i SLC9A genu su potvrdile da ovi sindromi imaju sličnu gensku osnovu i da se radi o kliničkom spektru.

PROGNOZA je varijabilna, naime kod trećine pacijenata ulaskom u pubertet dolazi po potpunog povlačenja tegoba i elektrofiziološkog poboljšanja, trećina ima relapse bolesti (najčešće ukoliko terapija nije dovoljno dugo primenjena) a kod trećine nema oporavka ili je samo delimičan.

Ovo je veoma retko oboljenje. Sindrom kontinuiranih šiljak talas kompleksa se javlja u 0,2-0,5% dece koja se leče u specijalizovanim bolnicama. Za sada je publikovana samo jedna studija koja je pokazala incidenciju Landau-Kleffner-ovog sindroma u japanskoj populaciji od 1 na 1 000 000.

Lečenje se može uspešno sprovoditi u Republici Srbiji u specijalizovanim ustanovama tercijarne zaštite. Lečenje sprovode epileptolozi- dečji neurolozi i neuropedijatri.

Više informacija i podrška za pacijente se može naći na sajtu: CSWS Epilepsy & Landau Kleffner Syndrome (ESES) Foundation, link <https://cswsepilepsy.org/>



EEG u spavanju pre terapije: kontinuirani šiljak talas-kompleksi preko 85% kontinuiranih pražnjenja. Fazni fenomeni spavanja se ne registruju.



EEG u spavanju posle primene adekvatnih doza kortikosteroidne terapije beleži značajno elektrofiziološko poboljšanje, prisutni su fazni fenomeni spavanja (simetrična i sinhrona vretena spavanja). Klinički kod ove pacijentkinje je došlo do oporavka govornih funkcija od potpunog mutizma do premorbidnog nivoa govora u roku od nekoliko dana. Kliničkom oporavku je prethodila skoro dvomesečna normalizacija EEG zapisa.

dr Galina Stevanović

Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd



DODELA NAGRADA BRISEL

Stvaranje prirodnog crnog bisera izuzetno je retko - baš kao i ovi biseri, primaoci nagrada EURORDIS Black Pearl su jedinstveni i zaslužuju naše priznanje i divljenje. Nagrade EURORDIS Black Pearl dodeljuju se pojedincima, organizacijama i kompanijama koje svoje živote posvećuju stvaranju razlika za zajednicu retkih bolesti. Uprkos važnom napretku, zajednica retkih bolesti i dalje se suočava s ogromnim izazovima. Rad i postignuća dobitnika su od najveće važnosti za poboljšanje života i pronalaženje lekova za ljude koji žive s retkom bolešću.

Svake godine Evropska organizacija za retke bolesti EURORDIS dodeljuje nagrade u nekoliko kategorija za izuzetan doprinos i unapređenje položaja obolelih od retkih bolesti. Za 2018. nagrada za štampani mediji je dodeljena našem časopisu Reč za život i veoma smo ponosni na to. Vredno smo radili i priznajem da nam se čini da nikad nismo dovoljno učinili i da uvek može i više. I može. I treba. Ali, priznanje evropskog nivoa nam govori da smo učinili puno.



Njeno kraljevsko veličanstvo Rumunska princeza Marija učestvovala je na dodeli nagrada Black Pearl 2019 kao počasni gost. Predstavljala je i njenu sestru, Njeno Veličanstvo Princezu Margaretu, koja je učinila sponu s Predsedništvom EU u Rumuniji.

Podršku ovom skupu je pružila i prva dama Srbije Tamara Vučić koja je deo svoje humanitarne angažovanosti usmerila ka retkim bolestima i to nam puno znači, jer ukazuje na činjenicu da oboleli od retkih bolesti nisu nevidljivi i da ćemo zajedničkim naporima sigurno doprineti boljitku života obolelih.



Nagrada za mladog zastupnika pacijenta - **Laëtitia Ouillade** (France), za projekat AFM Teleton u Francuskoj



Nagrada za liderstvo - **Prof. Till Voigtländer** (Austrija) Zbog izuzetne predanosti zajednici retkih bolesti i pozitivnog uticaja na politiku retkih bolesti u pružanju podrške nacionalnim aktivnostima zagovaranja u Austriji s Pro Rare Austria i na evropskom nivou.



Dr Edmund Jessop, NHS England (UK) Kao predvodnik Nacionalne povereničke grupe za javno zdravstvo i autor reforme o visokospecijalizovanoj nezi u Velikoj Britaniji, njegova je uloga bila od ogromne vrednosti u zaštiti usluga za retke bolesti u vreme važnih reformi u okviru osnivanja NHS-a u Engleskoj.



Naučna nagrada - **Prof. Philip Van Damme**, University Hospital Leuven (Belgium)- Za postignuća na području istraživanja amiotrofične lateralne skleroze (ALS) kao i izvanrednu podršku za ALS pacijente kroz saradnju s organizacijom bolesnika ALS Liga Belgium.



Anne-Dauphine Julliand (Francuska) Za inspirativni dokumentarni film "Et Les Mistrals Gagnants" koji podiže svest prateći živote petoro dece koja žive s različitim retkim bolestima.



Trenutak uručenja evropske nagrade Black Pearl za 2018. Bojana Miroslavić



Zajedno u borbi protiv retkih bolesti - prva dama Srbije Tamara Vučić i Bojana Miroslavić



Za štampani medij - **Bojana Miroslavljević** (Serbia) časopis o retkim bolestima "Reč za život", koji je potrebe ljudi koji žive s retkom bolesti približio široj publici u Srbiji i šire.



Nagrade za volontere - **Richard West**, društvo Behçetov sindrom (UK)-Za njegovu posvećenost od preko 20 godina kao predani zagovornik pitanja retkih bolesti u ime Behçetove zajednice i njegovo dugogodišnje partnerstvo s EURORDIS-om.



I **Russell Wheeler**, društvo Leberove nasledne optičke neuropatije (LHON) (UK)-Za rad kao pacijent koji zastupa sve retke bolesti oka (preko LHON društva i kao član odbora ERN-EYE) i za sve retke bolesti u svom radu kao jedan od dugogodišnjih volontera EURORDIS-a.



Nagrada za životno delo - **Michael Griffith** (Irska)-Za izuzetan rad i ogromna postignuća kao osnivač borbe protiv slepila, osnivač Debra Ireland i Medical Research Charities Group, IPPOSI i Rare Disease Ireland. On je bio centralna figura u stvaranju istinske i trajne razlike za ljude koji žive s retkom bolešću kroz njegov kolegijalni pristup unapređenju i financiranju medicinskih istraživanja i pružanju platformi koje predstavljaju glas pacijenta i poboljšavaju pristup pacijenata.



Dobitnici nagrada Black Pearl sa prvom damom Srbije Tamarom Vučić

Nagrada kompaniji za zdravstvenu tehnologiju- **Air Liquide Medical Systems** (Francuska) -Za dugogodišnju predanost kompanije Air Liquide razvoju respiratornih uređaja i usluga koji menjaju život, što je korisno za živote mnogih ljudi koji žive s retkom bolešću na međunarodnom nivou.

Nagrada kompaniji za angažman pacijenata **Projekt HERCULES** (Pfizer Inc, PTC Therapeutics, Roche, Sarepta Therapeutics, Solid Biosciences, Summit Therapeutics, Wave Life Sciences i Duchenne UK)

Za zajedničke napore svih kompanija uključenih u projekt HERCULES, koje okupljaju organizacije pacijenata i industriju kako bi podržale pristup novim načinima lečenja Duchenneove mišićne distrofije (DMD).

ALS Liga Belgija (Belgija) Za ALS Liga Belgija je velik posao u pružanju usluga i podrške koji su značajno poboljšali kvalitet života ljudi koji žive s amiotrofičnom lateralnom sklerozom (ALS) u Belgiji i Europi.

Nagrada kompaniji za inovacije **Chiesi** (Italija)

Za Chiesijevu snažnu predanost retkim bolestima i podršku razvoju politike, kao i snažnu podsticaj za dovođenje na tržište velikog broja tretmana, uključujući proizvode za veoma retke bolesti



DAN RETKIH BOLESTI 2019 – SRBIJA

Poslednji dan februara, se svake godine u svetu, ali i kod nas, obelažava kao „Međunarodni dan retkih bolesti“, kako bi se javnost i relevantne državne strukture podsetile da među nama žive osobe sa retkim bolestima, koje se svakodnevno suočavaju sa mnoštvom problema.

NORBS je i ove godine obeležio Međunarodni dan retkih bolesti kroz nekoliko događaja:

- Koncert
- Okrugli sto
- #RetkoJe kampanja na društvenim mrežama

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije (NORBS) je, uz podršku Udruženja za razvoj kulture Free Space, studia Arteria, Gigstixa, štamparije Futura, Berar studija, Ipon security, Novosadskog volonterskog servisa, udruženja DMD, Remix Press-a, Radio Beograda 202, Radija 021 i Color Media Communications, organizovala humanitarni koncert pod nazivom „Retko, ali važno“. Koncert je sa početkom od 21 čas održan u Novom Sadu u gornjem holu Studia M.



Atmosfera na koncertu „Retko ali važno“

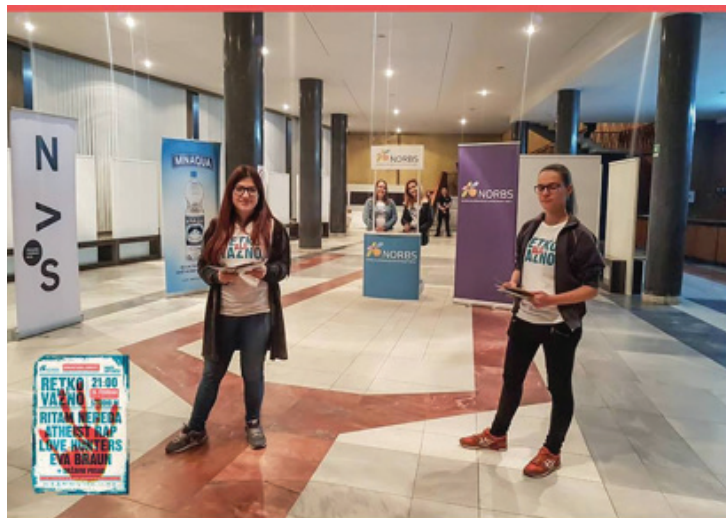
Nakon govora dobrošlice, predsednica NORBS-a Ivana Badnjević zahvalila se prisutnim gostima na dolasku i podizanju svesti o ljudima kojima je pomoć preko potrebna. Publika je ovacijama dočekala koncerte grupa Eva Braun, Love Hunters, Atheist Rap i Ritam Nereda. Tokom smenjivanja bendova, publiku su vešto zabavljali momci iz popularne humorističke serije „Državni posao“. Preko 700 posetilaca napravilo je atmosferu za pamćenje, jasno stavilo do znanja da je podrška važan segment naših života i mi im se ovim putem zahvaljujemo.

Dodatnu podršku pružili su i svi oni koji nisu bili u mogućnosti da dođu na koncert, ali su kupili takozvanu ulaznicu podrške.

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.



Udruženje za razvoj kulture „Free space“ Organizacioni odbor



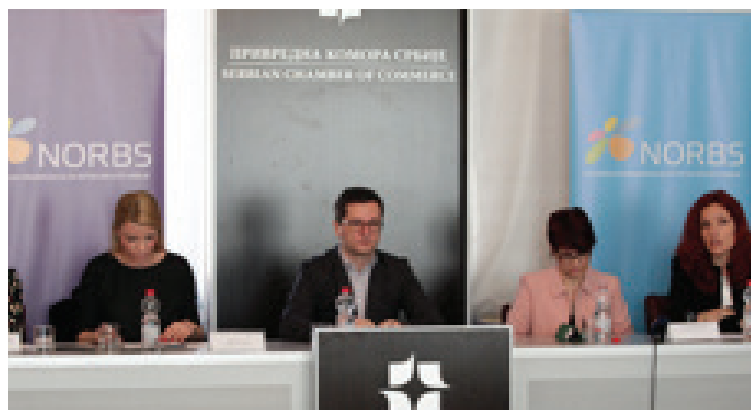
Podrška volontera, Novosadski volonterski servis

Udruženje „Da budemo svi jednaki“ rešilo je da se priključi našoj akciji i obeleži Dan retkih bolesti 28. februara u periodu od 11 do 15h na Gradskom trgu u Šapcu.

Okrugli sto sa predstavnicima Ministarstva zdravlja, Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, Instituta za javno zdravlje „Milan Jovanović Batut“ održan je 06.03.2019. u sali Privredne Komore Srbije. Ovaj događaj je realizovan kao nastavak diskusije započete na EECRD konferenciji koju je NORBS organizovao u decembru 2018. Glavne teme te konferencije, ticale su se usvajanja Nacionalne strategije za retke bolesti u Srbiji, uz posebno stavljanje naglaska na definisanje Centara za retke bolesti, pitanje dostupnosti terapija, kao i oblast specijalizovanih usluga socijalne zaštite za obolele od retkih bolesti.



Udruženje „Da budemo svi jednaki“ u Šapcu.



Okrugli sto

Kampanja #RetkoJe koju je NORBS povodom obeležavanja Dana retkih bolesti sproveo na društvenim mrežama se pokazala kao vrlo uspešna u širenju informacija o retkim bolestima, čemu u prilog ide i informacija da je NORBS web sajt u februaru pregledan 40.000 puta.

Kampanja je završena porukom #RetkoJe Svaki dan, ukazujući na činjenicu da je osobama sa retkim bolestima podrška neophodna svakodnevno.



Okrugli sto o retkim bolestima, PKS

**DANAS JE
DAN RETKIH BOLESTI 2019.**



NE ZABORAVITE:

#RetkoJe
...svaki dan

Zahvaljujemo se svim ljudima koji su učestvovali u organizaciji, prisustvu i ostvarenju svih događaja povodom obeležavanja Dana retkih bolesti 2019!



RIJETKI INSPIRIRAJU. OSTAVI TRAG! – HRVATSKA

KAMPANJA HRVATSKOG SAVEZA ZA RIJETKE BOLESTI

Kampanja Hrvatskog saveza za rijetke bolesti trajala je od 1. veljače do 28. veljače i obilježena je nizom događanja. Za potrebe kampanje napravljen je spot pod nazivom Rijetki inspiriraju. Ostavi trag! te je cijela kampanja nosila isti naziv. Uz članove Saveza koji inspiriraju svojim pričama, u spotu su se našle i isobe iz javnog života koje su dale podršku svim oboljelima. Premijerom spota u Kaptol Boutique Cinema, gdje su se okupili najbliži suradnici iz svih institucija i predstavnici udruga najavljena je kampanja koja se provela u dvadeset hrvatskih gradova.



Dodela nagrada

Za dvadeset hrvatskih gradova pripremljen je putujući dnevni boravak gdje su oboljeli od rijetkih bolesti mogli pričati sa socijalnim radnicama iz Saveza. To je bilo mjesto za rješavanje upita, razmjenu iskustava, znanja i povezivanja s oboljelima i članovima njihovih obitelji. Veliku podršku u svim gradovima pružili su predstavnici vlasti u lokalnim sredinama te su putem medija koristili priliku da pozovu oboljele da se jave Savezu za rijetke bolesti.



Panel diskusija



Dan retkih bolesti

Osim za članove Saveza, pripremljen je i sadržaj za učenike srednjih medicinskih škola i gimnazija te studente, s ciljem podizanja svijesti o rijetkim bolestima među budućim djelatnicima zdravstvenog, socijalnog i odgojno-obrazovnog sustava. Tijekom prošlogodišnje kampanje Hrvatski savez za rijetke bolesti proveo je veliko istraživanje među građanima diljem Hrvatske, a podaci istraživanja ukazuju na to da 41% stanovništva uopće nije upoznato s terminom rijetke bolesti, dok oni koji su čuli za sam termin nisu upoznati s problematikom istih. «Kako i bi sami imali povratnu informaciju, omogućili smo učenicima srednjih škola da ispitaju svoje znanje o rijetkim bolestima. Ova ideja nastala je jer svi najbolje učimo na interaktivan način. Naš cilj je zainteresirati učenike srednjih škola da pokažu želju u istraživanju i učenju o rijetkim bolestima», kažu iz Saveza. Tako su pripremljene igre memori, igra povezivanja i izbaci uljeza na multitouch screenu, gdje su mogli vidjeti prepoznavaju li rijetke bolesti među onim češćim bolestima te raspolažu li osnovnim znanjima o rijetkim bolestima.

Uz promotivni spot Rijetki inspiriraju. Ostavi trag! u suradnji Hrvatskog saveza za rijetke bolesti i umjetnika s kazališnih dasaka, nastala je predstava Rijetki u sjeni u obliku kazališta sjena koja prikazuje problematiku rijetkih bolesti. Predstava prikazuje faze koje prolaze oboljeli od rijetkih bolesti. Svaki od oboljelih može se prepoznati u jednoj od prikazanih faza ili priča. Prikazivala se u kinima u svih dvadeset gradova. Prikazati rijetke bolesti u obliku kazališta sjena ima i dodanu simboličnu vrijednost jer rijetki doista ostaju u sjeni i svaki dan moraju rušiti zidove kako bi ostvarili svoja prava da budu ravnopravni članovi društva.



Premijera spota



Članovi iz spota



Putujući dnevni boravak



Pozorišna predstava

Finalno događanje održalo se u Zagrebu na sam Međunarodni dan rijetkih bolesti, gdje je uz kazališnu predstavu održana panel diskusija s predstavnicima Obora za zdravstvo i socijalnu skrb, Ministarstva zdravlja, Hrvatskim zavodom za zdravstveno osiguranje, liječnicima za rijetke bolesti, predstavnicima pacijenata i farma industrije. Dodijeljena su priznanja za najčitaniju medijsku priču u 2018. godini, za poseban medijski angažman, angažman za promicanje rijetkih bolesti kroz medije i u radu, angažman liječnice za promicanje rijetkih bolesti u manjoj sredini, za liječnika kroz čije je ruke prošao najveći broj pacijenata s rijetkim bolestima iz svih Hrvatskih gradova. Dodatnu vrijednost cijeloj kampanji dali su lokalni i nacionalni mediji koji su svakodnevno pratili cijelu kampanju.



ŽIVOT SA IZAZOVIMA

Za obeležavanje dana retkih bolesti 2019. Makedonija asocijacija za retke bolesti ŽIVOT SA IZAZOVIMA je pripremila više različitih događaja u različitim gradovima.

U Bitolju je 21.02.2019. je ,zajedno sa HEPAR centrom organizovan događaj uz podršku Kulturnog centra Bitolj, opštine Bitolj i 2 srednje škole - Josip Broz Tito and Jane Sandanski.



Učenici srednje škole Jane Sandanski i Josip Broz Tito iz Bitolja na obeležavanju Dana retkih bolesti 2019.

Prikazan je film "Lica Lafore", i režiser filam Denis Bojik je učestvovao u diskusiji o problemima sa kojima se suočavaju porodice obolelih od retkih bolesti za koje ne postoji terapija nigde na svetu.



Vesna Aleksovska ,
predsednica organizacije
Život sa izazovima



Na obeležavanju dana retkih bolesti, Bitolj-gradonačelnik Bitolja i konzuli Hrvatske i BBosne i Hercegovine



Na Ohridu 22.02. je takođe prikazan ovaj film i posle projekcije filma je organizovana žurka na kojoj su svi božili svoja lica u znak podrške obolelima.Ovaj događaj je organizovalaGordana Loleska i podržan je od strane stanovnika Ohrida.



Denis Bojić, režiser filma Lica Lafore ,obražanje publici na Ohridu



Udruženje studenata medicine Makedonije i udruženje Život sa izazovima na predavnju o retkim bolestima

U Skoplju je 28.02. smo podržali Makedonsku asocijaciju studenata medicine u organizaciji predavanja o retkim bolestima .300 studenata je bilo prisutno i veoma smo zadovoljni što je toliko njih bilo zainteresovano .



Bojenje lica u znak podrške obolelima od retkih bolesti



ogromno interesovanje za retke bolesti na Ohridu

ŽIVOT SA IZAZOVIMA je podržalo događaj koji je organizovala Nacionalna organizacija za retke bolesti Makedonije 28.02. sa ciljem borbe za nacionalnu strategiju za retke bolesti u Makedoniji.



Zajedno u borbi protiv retkih bolesti -zaposleni u Ministarstvu zdravlja Makedonije i Vesna Aleksovska



NISTE NEVIDLJIVI

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

0800 333 103

Imate pitanja ili Vam treba pomoć?

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

www.norbs.rs

www.facebook.com/retkebolesti

linijapomoci@norbs.rs



PRIJATELJI UDRUŽENJA:



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

Bul. Oslobođenja 41, 21 000 Novi Sad

+381 62 585 118

www.zivotorg.org

Impresum

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

REČ za život : prvi specijalizovani časopis o retkim bolestima / glavni i odgovorni urednik Bojana Miroslavljević. - 2015, br. 1 (nov.) - Novi Sad: Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život", 2015-.

- Ilustr. ; 30 cm Dvomesечно. ISSN 2466-3093 = Reč za život COBISS.SR-ID 300906247