



**MALA ADRIJANA JE POBEDILA
BATENOVU BOLEST ZAHVALJUJUĆI
KLINIČKOM ISPITIVANJU**

**ALTERNIRAJUĆA
HEMIPLEGIJA DETINJSTVA**

REČ STRUKE
str. 10

**BOLOVANJE /
PRAVO NA
NAKNADU
ZARADE**

REČ DRŽAVE
str. 5



**ŽIVOT U KLINIČKOM
ISTRAŽIVANJU**

REČ PACIJENTA
str. 8

**DODELA NAGRADA U
BEOGRADU**

DOGODILO SE ...
str. 12

**UDRUŽENJE ZA
DEČIJU NEUROLOGIJU
SRBIJE (UDNS)**

REČ UDRUŽENJA
str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

Od kad je počeo da se primenjuje 11.aprila 2019. godine, novi Zakon o zdravstvenom osiguranju izaziva različite komentare ,ali je svakako doneo i neke pozitivne promene kojima se omogućava roditeljima da ostvare pravo na bolovanje, odnosno pravo na naknadu zarade tokom privremene sprečenosti za rad zbog nege teško bolesnog deteta, a najdalje do detetove 18. godine. Puno vas nas je kontaktiralo u vezi ove problematike i zato smo odlučili da ovu temu detaljnije obradimo u rubrici Reč države. U tome nam je pomogla naša stalna saradnica Ivana Badnjarević, predsednica Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije.

Želimo posebno da se zahvalimo Prof dr Vedrani Milić Rašić (Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd) koja nam je u rubrici **REČ UDRUŽENJA** predstavila Udruženje za dečiju neurologiju Srbije (UDNS). Takođe se zahvaljujemo prim dr Vesni Branković (Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd) koja je u rubrici Reč struke opisala Alternirajuću hemiplegiju detinjstvu.

Rubrika **REČ PACIJENTA** je rezervisana za hrabru malu Adrijanu obolelu od Batenove bolesti koja je dokaz da kliničko ispitivanje spašava život.Veoma često je kliničko ispitivanje jedino rešenje za obolele od retkih bolesti, jer oboleli nemaju vremena da čekaju duge i detaljne procedure odobranja terapija.



“Dani Beograda”-Dobitnici nagrada



Rubrika **DOGODILO SE....** je zaista ispunjena događajima koji su se održali u prethodnom periodu, a koji su se ticali retkih bolesti: U Bukureštu je od 16. do 18. maja održan EURORDIS-ov godišnji sastanak članstva. Predstavnik NORBS-a na ovom sastanku bila je predsednica NORBS-a Ivana Badnjarević. Zatim, u beogradskom Medija centru 05. aprila 2019. godine je održan prvi regionalni simpozijum o Dravet sindromu u Srbiji u organizaciji udruženja Dravet sindrom. U Beogradu je 10 -11. maja 2019. održan prvi simpozijum sa međunarodnim učešćem na temu retkih neurometaboličkih i neurotransmiterskih bolesti kod dece: dijagnostičke procedure, mogućnosti lečenja i prednosti iNTD mrežem, a u organizaciji udruženja Hrabriša. I kao šlag na torti, u okviru "Dana Beograda" 18. aprila u Starom dvoru priređena je tradicionalna dodela Nagrada grada. Najviša priznanja grada su uručena u oblasti književnosti, umetnosti, arhitekture, sporta, zdravlja.

Iskrene čestitke Udruženju SMA i Oliveri Jovović i Aleksandri Janković na ovoj prestižnom priznanju.

S poštovanjem,

Bojana Miroslavić,

Glavni i odgovorni urednik

Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece ŽIVOT, predsednik

REČ ZA ŽIVOT 

**PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS
O RETKIM BOLESTIMA**



UDRUŽENJE ZA DEČIJU NEUROLOGIJU SRBIJE (UDNS)

Udruženje za dečiju neurologiju Srbije (UDNS) je formirano 21.04.2017. u Beogradu, okupivši stručnjake različitih profila. Ciljevi udruženja su promocija što kvalitetnijeg kliničkog i istraživačkog rada u oblasti dečje neurologije, kroz distribuiranje smernica (postojećih algoritama) za dijagnostičke i terapijske postupke, kroz podsticanje programa učenja u zemlji i inostranstvu, kroz organizovanje različitih skupova u zemlji, kao i kroz povezivanje stručnjaka različitog profila u sklopu složene, multidisciplinarnе mreže dijagnostičkih i terapijskih postupaka u oblasti dečje neurologije.

Udruženje je svesno da predstavlja jednu „mladu” oblast u medicini, koja je veoma zahtevna u smislu obrazovanja stručnjaka, zahtevajući integraciju znanja različitih oblasti poput neurologije, pedijatrije, neurofiziologije, molekularne genetike i mnogih drugih. Upravo zbog ove složenosti i “mladosti”, u svetu ne postoji jedinstven put školovanja, ali su ciljevi isti, a to je pravovremena dijagnostika i što bolja terapija dece obolele od neuroloških bolesti. Odgovornost Udruženja za dečju neurologiju u Srbiji je zbog svega pomenutog velika.

Posebno interesovanje Udruženja jesu retke bolesti i to iz razloga što najveći broj retkih bolesti počinje u detinjstvu, najčešće kao nasledne bolesti i često sa primarnim ili posledičnim zahvatanjem tkiva i organa kojima se bavi dečja neurologija.

Za relativno kratak period postojanja Udruženja, prosleđen je niz informacija, kao što je elektronsko korišćenje dijagnostičkih algoritama preporučenih od strane evropskog udruženja, podsticano je uključnje što većeg broja naših stručnjaka u aktivnosti EPNS (European Paediatric Neurology Society), četiri mlada specijalizanta iz dečje neurologije su tokom maja 2019, u organizaciji EPNS i na preporuku Udruženja aktivno učestvovali u edukaciji iz neurometaboličkih bolesti (leukodistrofije, lizozomalne, neurotransmitterske bolesti i dr), koje pripadaju retkim bolestima. Održan je niz stručnih skupova u zemlji, na kojima su predstavnici UDNS isticali važnost dijagnostike i terapije RB.

UDNS je prepoznalo važnost saradnje sa Udruženjem dece obolele od RB i njihovih porodica. U saradnji sa Udruženjem za Dišenovu mišićnu distrofiju Srbije u Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu tokom aprila 2018. godine gostovala je M. Main iz klinike Great Ormond Street Hospital, London, održavši predavanje “Fizioterapija je za život: mora biti usmerena, efikasna i gde je moguće zabavna”. Nakon teorijskog dela usledila je dvodnevna radionica, gde je svako dete bilo pregledano i izloženo fizikalnom tretmanu oblikovanom prema specifičnostima retke Dišenove bolesti.

Dva meseca kasnije, takođe u saradnji sa Udruženjem za DMD, gost je bila profesor K. Davies sa Univerziteta u Oxfordu, koja je poznat istraživač na polju potencijalne terapije retkih neuromišićnih bolesti.

U saradnji sa Udruženjem za spinalnu mišićnu atrofiju, predstavnici UDNS kao i predstavnici dečijeg odeljenja Klinike za rehabilitaciju “Dr Miroslav Zotović” su u februaru 2019. godine ugostili internacionalno priznate fizioterapeute iz Italije i Engleske u okviru edukativne radionice: Spinalna mišićna atrofija- Strategija fizikalne terapije, disajne rehabilitacije i ortotisanja Tom prilikom su održana i teorijska predavanja o načinu prepoznavanja ove bolesti.

U saradnji sa nacionalnom organizacijom NORBS i udruženjem Hrabriša (udruženje za pomoć porodicama sa decom koja boluju od neurometaboličkih bolesti), organizovan je u maju 2019. godine internacionalni simpozijum u Beogradu, posvećen retkim naslednim neurotransmitterskim bolestima. Jedan od predavačaje bio je prof. Opladen sa Univerziteta u Hajdelbergu, koji je istovremeno i koordinator iNTD mreže (International Working Group on Neurotransmitter related Disorders). Sledećeg dana, u Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, zajedno sa gostima pregledana su deca sa suspektim neurotransmitterskim poremećajem.

Druga polovina 2019. godine je vreme za ostvarivanje prethodno planiranih aktivnosti, a iduća godina je otvorena za dobre ideje između dva partnera, UDNS i različitih Udruženja za retke bolesti, a sa zajedničkim ciljem, a to je pravovremeno postavljena dijagnoza je uslov pravovremene terapije.

Prof dr *Vedrana Milić Rašić*, predsednik UDNS
Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu
Medicinski fakultet u Beogradu

BOLOVANJE / PRAVO NA NAKNADU ZARADE

Novi Zakon o zdravstvenom osiguranju, koji se primenjuje od 11. aprila 2019. godine je doneo i neke pozitivne promene kojima se omogućava roditeljima da ostvare pravo na bolovanje, odnosno pravo na naknadu zarade tokom privremene sprečenosti za rad zbog nege teško bolesnog deteta, a najdalje do detetove 18. godine.

Naknada zarade za vreme privremene sprečenosti za rad pripada roditeljima ako je zdravstveno stanje deteta takvo da je roditelj privremeno sprečen za rad iz razloga zbog nege bolesnog deteta, pod uslovima utvrđenim ovim zakonom. Promene se najviše odnose na član 78 Zakona, kojim se definiše

“U slučaju teškog oštećenja zdravstvenog stanja deteta do navršениh 18 godina života zbog teškog oštećenja moždanih struktura, maligne bolesti, ili drugog teškog pogoršanja zdravstvenog stanja deteta, drugostepena lekarska komisija Republičkog fonda može, na predlog zdravstvene ustanove koja obavlja zdravstvenu delatnost na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite u kojoj se dete leči, a po uputu izabranog lekara, produžiti pravo na naknadu zarade zbog nege člana uže porodice.

Produženje prava na naknadu zarade iz stava 3. ovog člana, ocenjuje drugostepena lekarska komisija Republičkog fonda na svakih šest meseci, za svaki pojedinačni slučaj, u zavisnosti od zdravstvenog stanja deteta, kao i neophodnog daljeg lečenja deteta, odnosno rehabilitacije ako je potrebna. “

Visina naknade zarade koja se obezbeđuje iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, kao i iz sredstava poslodavca, definisana je članom 95. Zakona o zdravstvenom osiguranju i iznosi 100% od osnova za naknadu zarade.

Pošto se i dalje javljaju nedoumice oko toga ko ima pravo na ovo bolovanje i kako ovo pravo u praksi ostvariti, za vas u nastavku teksta izdvajamo osnovne uslove.

Pre svega, važno je naglasiti uslov da oba roditelja moraju biti u radnom odnosu da bi jedan od roditelja mogao podneti zahtev. Izuzetak je ako dete ima samo jednog roditelja ili ako samo jedan roditelj vrši roditeljsko pravo u smislu propisa o porodici. Takođe, izuzetak je ako jedan od roditelja nije zaposlen ali je iz zdravstvenih razloga nesposoban da neguje obolelo dete, u tom slučaju drugi roditelj i dalje ima pravo.

U Zakonu je jasno definisano da o pravu na naknadu zarade zbog nege deteta odlučuje drugostepena lekarska komisija Republičkog fonda, na predlog zdravstvene ustanove tercijarnog nivoa u kojoj se dete leči (bolnica) a po uputu izabranog lekara. U praksi se dešava da roditelji i dalje budu upućeni prvo na prvostepenu komisiju, pa tek onda na drugostepenu. Međutim, prema Zakonu nije neophodno upućivati roditelja na prvostepenu, već direktno na drugostepenu komisiju. Da bismo svima vama olakšali ovo tumačenje, najprostije rečeno potrebno je sledeće:

- Lekar specijalista koji vodi dete u ustanovi tercijarnog nivoa (bolnica/klinika) na izveštaju o zdravstvenom stanju deteta treba da napiše mišljenje da smatra da je roditelju deteta potrebno odobriti bolovanje radi posebne nege deteta. Dakle u izveštaju lekar navodi sledeće “molim omogućiti da majka boravi uz dete zbog teškog zdravstvenog stanja deteta, u okviru zakonskih normi” (ovo je samo primer radi lakšeg razumevanja, lekar definiše svoje mišljenje).
- Sa mišljenjem lekara, roditelj odlazi kod svog izabranog lekara, koji piše uput drugostepenoj lekarskoj komisiji Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje koja odlučuje o odobrenju bolovanja za roditelja.
- Na drugostepenu komisiju roditelj nosi dodatnu zdravstvenu dokumentaciju deteta (relevantne izveštaje koji opisuju zdravstveno stanje deteta).
- Drugostepena komisija donosi rešenje da li se bolovanje odobava.
- O produženju prava na naknadu odlučuje ponovo drugostepena lekarska komisija Republičkog fonda na svakih šest meseci



Ukoliko neko od relevantnih tela (bolnica ili izabrani lekar) nije upoznat sa procedurom, zamolite da pogleda član 78. Zakona o zdravstvenom osiguranju kako bi mogao dati mišljenje u skladu sa njegovom sadržinom.

Ukoliko imate nejasnoća sa primenom zakona možete se obratiti Savetniku za zaštitu prava pacijenata ili vašoj filijali Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje (poznato kao "socijalno") kako biste u skladu sa Zakonom predali zahtev za ostvarenje prava na naknadu zarade tokom privremene sprečenosti za rad zbog nege teško bolesnog deteta, a najdalje do detetove 18. godine.

Ivana Badnjarević, Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije, NORBS

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 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 i 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:



ŽIVOT U KLINIČKOM ISTRAŽIVANJU



Adriana pre početka bolesti

Roditelji smo djevojčice Adriane kojoj je 21. jula 2016 dijagnosticirana Batenova bolest (CLN2) i trenutno živimo u Hamburgu gdje svakih 14 dana idemo u kliniku Uke Eppendorf gdje Adriana prima zamjensku enzimsku terapiju direktno u mozak. Naša priča počinje 2015, kad smo još živjeli u Rijeci (Hrvatska), tada u dobi od 3.5 godine Adriana je dobila prvi epileptični napad. Do tada nismo primjetili da ima ikakvih problema, bila je zdrava i vesela djevojčica, porod i razvoj do treće godine tekao je potpuno uredno. Međutim, nakon epi napada počeli smo primjećivati da naša djevojčica počinje u svemu zaostajati u odnosu na vršnjake. Osim dijagnoze epilepsije, sve drugo je bilo uredno.

Počele su promjene u ponašanju, problemi sa spavanjem, a epileptične napade je imala svakih 10-15 dana. Život nam se sastojao od posjećivanja bolnica, privatnih doktora, posjeta bioenergičarima, nutricionistima i tražili smo bilo šta što bi joj moglo pomoći.

Unatoč svemu progresija je bila očita, sve je manje pričala, sve je teže hodala, bila jako tužna i plačljiva.... Bili smo na rubu, očajni, znali da se nešto događa sa našom djevojčicom. Nakon dijagnoze sve je postalo jasno, bolest je uzimala dio po dio naše Adriane. Saznanje da ti djetetu ostaje tek nekoliko godina teškog života je zaista preteško, slomilo nas, svijet se u danu srušio. Ali tada nam je profesor Prpić iz Kbc Rijeka rekao da postoji eksperimentalna terapija u 4 centra u svijetu i da dokazano ta terapija može usporiti bolest. Bez puno razmišljanja odlučili smo učiniti sve kako bi Adrianu uključili na liječenje. U septembru 2016-te godine dobili smo pozitivan odgovor iz Hamburga i doslovno preko noći sve napustili i otputovali. Odmah na početku nam je rečeno da ne očekujemo ozdravljenje, već samo usporavanje bolesti. Nama je to bilo dovoljno. Adriana je operirana i ugrađena joj je kapsula na glavici i preko nje dobiva enzimsku terapiju direktno u mozak u trajanju od 4 sata, te ostajemo u bolnici 24 sata i tako svakih 14 dana. Prvih 6 mjeseci je bilo dosta teško, i za to vrijeme bilo je velikih oscilacija, od toga da uopće ne može držati ravnotežu, do toga da samostalno napravi i 20 koraka. Bilo je teških dana kad je puno plakala, ali i lijepih dana kad je izgledala kao zdrava djevojčica. Na početku je dobro prihvaćala odlazak na terapiju, i nakon svake terapije poboljšanje je bilo jako vidljivo, međutim nakon tjedan dana počelo bi se primjećivati pogoršanje. Iako smo bili daleko od svega njoj poznatog i da je bila okružena strancima, njezino opće stanje i ponašanje je počelo popravlјati. Krenula je u vrtić, lijepo se uklopila, sve češće je bila vesela i zaigrana....

Prihvatila je da neke stvari ne može kao prije, i našla novi način kako da postigne ono što želi. Prije početka terapije imala je i do 3 velika epileptična napada mjesečno, a već od prve terapije nije imala napada 3 mjeseca. Prije terapije je slabo jela, a piti je stalno odbijala, a i to se počelo poboljšavati. U prvoj godini terapije počeli su se pojavljivati nevoljni pokreti, nedugo zatim počela je dobivati kratke epi napade (absence). Godinu i pol nakon početka primanja terapije možemo reći da se stanje stabiliziralo. Ustabilili smo joj antiepileptike (Sad troši 4 različite vrste antiepileptika u niskim dozama) i od tad mogu reći da smo prezadovoljni. Sad je 2 godine i 4 mjeseca od kad je Adriana na terapiji, ima nepunih 7 i pol godina, 35 kg, i preko 7 mjeseci je bez velikih napada. Nevoljnih pokreta nema uopće, jedino kad je umornija ima kratke epi napade (absence).



Borba je lakša uz podršku porodica



Adrijana je vesela i divna djevojčica koja svojom hrabrošću inspiriše

Naše iskustvo sa zamjenskom terapijom je zaista samo pozitivno, nikada nije imala nikakvu reakciju, do sad je sve prolazilo u najboljem redu. Prije početka terapije Adriana se rijetko smijala, pogled joj je bio mutan, ponekad mi se činilo da ne vidi dobro, da uopće ne razumije što joj govorim, bila je jako nepredvidljiva, sa groznim ispadima u ponašanju. Bilo je to jako tužno razdoblje, i sad nas duša zaboli kad razmišljamo o 2015 godini. Danas je drukčije, ona je zaista sretna i vesela djevojčica, pogled joj je bistar, razumije sve što joj govorim i odgovara jasno sa Da ili Ne, može samostalno jesti, hoda uz našu pomoć, sama više ne može, ali po stanu se kreće sama ili puže ili ide na guzi, otvara vrata, otvara frižider, traži robu u ormaru....



Naš heroj korača krupnim koraccima kroz život

A ono što je najviše veseli je ples, još uvijek ne prođe ni jedan dan da ne pleše, čim krene muzika ona traži da je uzmemo za ruke, dignu se na noge i pleše i smije se. Što nas čeka ne znamo, ali znamo da nam je ova terapija pružila mogućnosti da proživimo prekrasne dane sa našom djevojčicom, a ono što je dobro prošlo pokvariti se više ne može. Adriana je dijete zaista jakog karaktera i veliki je borac, mi priznajemo da je jača od nas. Njezina tvrdoglavost u ovoj borbi sa bolešću je svakako vrlina, a ne mana. Zna šta želi i ne bira kako će to toga doći, rođena u znaku Lava i zaista je prava lavica.

Tina i Dalibor Bakić, mama i tata male *Adriane*

ALTERNIRAJUĆA HEMIPLEGIJA DETINJSTVA

Alternirajuća hemiplegija detinjstva (eng. Alternating Hemiplegia of Childhood- AHC) je retko, genetički uzrokovano neurorazvojno oboljenje, koje se karakteriše pojavom prolaznih alternirajućih/naizmeničnih slabosti jedne ili obe polovine tela, u ranom životnom dobu.

Uzrok ovog oboljenja je mutacija u ATP1A3 genu na hromozomu 19q13.2. Do sada je identifikovano preko 60 mutacija koje su odgovorne za pojavu oboljenja, a najčešće mutacije su D801N (43%), E815K (16%), i G947R (11%). Tip nasleđivanja je definisan kao autozomno dominantno, ali se kod većine radi o "de novo" heterozigotnim mutacijama, ili veoma retko, o germinativnom mozaicizmu. Gen uzročnik odgovoran je za kodiranje subjedinice Na⁺/K⁺ ATPazne pumpe, i bolest se stoga razmatra kao kanalopatija.

Bolest obično počinje pre 18-tog meseca života i manifestuje se naizmeničnim, prolaznim slabostima jedne ili druge strane tela, ili pak obe istovremeno, koje mogu trajati od nekoliko minuta do nekoliko dana i karakteristično nestaju u toku spavanja. Kod nekih pacijenata bolest može početi veoma rano, u prvim mesecima života i manifestovati se kratkotrajnim iznenadnim epizodama nevoljnih pokreta, kao što su okretanje očiju naviše "okulogirne krize" ili izvijanjem pojedinih delova tela "tonično-distonične krize". Često može biti prisutan nistagmus i ataksija, ili nevoljni pokreti tipa horeoatetozе i diskinezija, koji su praćeni autonomnim disfunkcijama (znojenje, bledilo/crvenilo, promene krvnog pritiska). Kod značajnog broja dece prisutni su i epileptički napadi, u toku kojih može doći do srčanih abnormalnosti i po život opasnih poremećaja srčanog ritma (SUDEP). U najvećem broju slučajeva prisutno je usporenje psihomotornog razvoja, kašnjenje u razvoju govora, promene u ponašanju po tipu hiperaktivnosti, impulsivnosti, agresivnosti i razdražljivosti. Opisane episode često su provocirane infekcijom, umorom, stresom ili zvučnim/svetlosnim stimulusima, kupanjem i sredinskim promenama temperature.

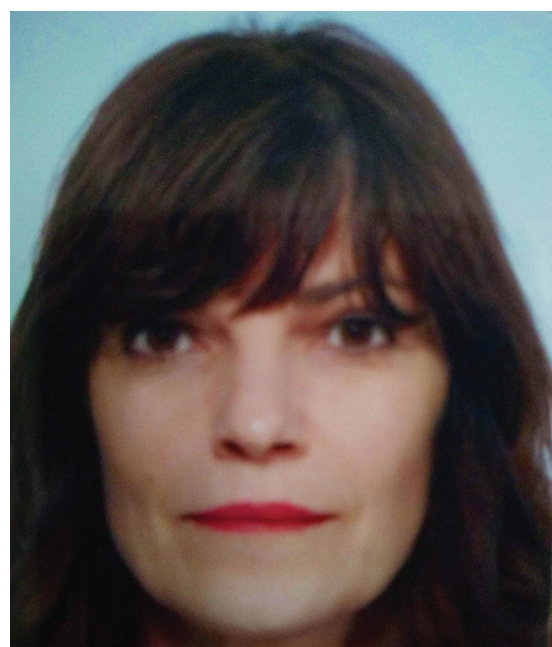
Bolest spada u retke bolesti, javlja se frekventnošću 1 u million, kod dece do 16 god. Zbog neprepoznavanja i odložene dijagnoze, veruje se da je češća.

Dijagnoza se postavlja na osnovu kliničkih manifestacija i kriterijuma koje je postavio Aicardi, 1987. Definitivna potvrda dijagnoze podrazumeva genetičko testiranje ATP1A3 gena. Pored ovog gena i neki drugi geni takodje mogu imati etiološku ulogu kod atpičnih slučajeva- ATP1A2, CACNA1A, SLC1A3.

U Srbiji se bolest može postaviti klinički, najčešće od strane dečjeg neurologa ili pedijatra. Genetičke analize nije moguće uraditi u Srbiji osim na teret roditelja, ali se ova dijagnostika uspešno sprovodi u referentnim inostranim centrima (Slovenija, Nemačka, Španija) uz podršku RFZO.

Bolest se uglavom leči off label lekovima, pre svega flunarizinom. Primenuju se antiepileptički lekovi (valproati, topiramati, benodijazepini, acetazolamid) i druga simptomatska terapija.

Klinička ispitivanja koja su do sada sprovedjena bila su usmerena na definisanje fenotipa i genotipa i njihove korelacije. Skoro je završena i studija "Kardiološke abnormalnosti kod pacijenata sa ATP1A3 mutacijom" u kojoj je učestvovala i Srbija, nacionalni koordinator Prim dr Vesna Branković.



Prim dr Vesna Branković

U toku je još jedna neprofitna studija "Opservaciona studija za AHC" u kojoj učestvuju roditelji obolele dece. Takođe je u toku i preklinička farmakološka studija.

Kod nas je do sada dijagnostikovano 4 pacijenta koja su prijavljena nacionalnom koordinatorskom centru – Prim dr Vesni Branković. Verujemo da postoje i pacijenti sa ovom bolešću kod kojih nije postavljena dijagnoza.

Roditelji se mogu informisati o ovoj bolesti pre svega kod svojih lekara-pedijatarata i potražiti definitivnu dijagnozu u tercijarnim centrima kod dečjih neurologa. Pored toga postoji mreža ENRAH koja okuplja udruženja pacijenata koja aktivno rade, a špansko udruženje AESHA je u februaru 2019 organizovalo je Simpozijum o AHC u Barseloni.

3-4.Okotobra u Rejkaviku će se održati VIII Simpozijum o ATP1A3 bolestima <http://conferences.au.dk/atp1a3symposium2019/>

Prim dr *Vesna Branković*

Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd





DODELA NAGRADA BEOGRAD

Glavni grad ove godine po 17. put slavi "Dane Beograda", koji su se održali od 16. do 19. aprila.

U okviru "Dana Beograda" 18.aprila u Starom dvoru priredjena je tradicionalna dodela Nagrada grada. Najviša priznanja grada su uručena u oblasti književnosti, umetnosti, arhitekture, sporta...



Dobitnici nagrada

U oblasti medicine nagrađena je prof. dr Danica Grujičić, za izuzetne rezultate u razvoju i unapređenju medicine za 2018. godinu. Nagradu u oblasti novinarstva dobio je Miroslav Lazanski, dok je nagradu za pozorišno stvaralaštvo dobio Nenad Jezdić, za ulogu Kantora u predstavi „Kralj Betajnové” u produkciji JDP.

Po prvi put medju nagrađenima našlo se i Udruženje SMA Srbija. Ispred Udruženja najviše gradsko priznanje za herojsko delo za 2018. godinu, dobile su Olivera Jovović i Aleksandra Janković.

Njihov rad u Udruženju i često pojavljivanje u medijima, doprinelo je podizanju svesti srpske javnosti o retkoj i opasnoj bolesti, spinalnoj mišićnoj atrofiji. Pokretanje sajta www.smasrbija.rs, olakšalo je i ubrzalo pružanje pomoći obolelima. Najznačajniji projekat Udruženja SMA Srbija, svakako jeste, obezbeđivanje najsavremnije terapije za lečenje spinalne mišićne atrofije. Udruženje je zajedničkim delovanjem uspeo da lek Spinraza bude dostupan u Srbiji i da se o trošku države leče najugroženija deca uzdrasta do 6 godina.



Nagradu za herojsko delo je Oliveri Jovović i Aleksandri Janković (SMA) dodelio gradonačelnik beograda Zoran Radojičić

Nagrada namenjena Udruženju SMA Srbija otišla je u ruke Olivere Jovović i Aleksandre Janković. One, a i celo Udruženje SMA Srbija su nam pokazali da prepreke ne postoje, ukoliko ste vredni, uporni i posvećeni da se borite kako bi pomoć bila pružena onima kojima je najpotrebnija. Zato Nagrada grada predstavlja podsticaj da se borba nastavi, sve dok sva obolela deca i odrasli, ne dobiju neophodnu terapiju, negu i aparaturu.



SIMPOZIJUM O DRAVET SINDROMU

U beogradskom Medija centru 05.04.2019.godine je održan prvi regionalni simpozijum o Dravet sindromu u Srbiji u organizaciji udruženja Dravet sindrom. Tema simpozijuma je bila izazovi dijagnostifikovanja i lečenja pacijenata obolelih od Dravet sindroma.



Ivana Badnjarević (NORBS), Bojana Miroslavljević (udruženje ŽIVOT) i Irena Letmanji Chifor (udruženje Dravet sindrom)

Pojedinačna predavanja govornika su bila veoma zanimljiva: Irena Babić (Dravet Syndrome European Federation DSEF) jenukratko opisala aktivnosti Dravet sindrom evropske federacije, Bojana Miroslavljević (udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece Život) je pričala o retkim bolestima u Srbiji, a doc.dr Goran Čuturilo (UDK Tiršova) o genetici Dravet sindroma i sličnim retkim epilepsijama.

Puno novosti u modernim genemskom metodama nam je predstavio prof.dr.sci Fran Borovečki (KBC Zagreb), a prof.dr.sci Igor Prpić i prof.Inge Vlašić Cicverić (KBS Rijeka) su bliže opisali mogućnost ranog otkrivanja pridruženih poremećaja kod obolelih od Dravet sindroma i upotrebu DAT testa. O kliničkoj slici Dravet sindroma, vrstama napada i dostupnim terapijama je pričao prof.dr.sci Dimitrije Nikolić (UDK Tiršova).



Genetika Dravet sindroma i sličnih retkih epilepsija- doc dr Gorana Čuturila (UDK Tiršova)



Prof.dr.sci Fran Borovečki (KBC Zagreb) i prof.dr.sci Dimitrije Nikolić (UDK Tiršova)

Neubauera (pedijatrijska klinika UKC Ljubljana) je bila Lečenje kanabinoidima teških epilepsija dečije dobi.

Želimo iskreno da čestitamo predsednici udruženja Dravet Sindrom Srbija Ireni Letmanji Chifor na odličnoj organizaciji simpozijuma.

Udruženje ŽIVOT



EURORDIS-OV GODIŠNJI SASTANAK

U Bukureštu je od 16. do 18. maja održan EURORDIS-ov godišnji sastanak članstva. Predstavnik NORBS-a na ovom sastanku bila je predsednica NORBS-a Ivana Badnjarević.

U okviru sastanka, održan je i sastanak EURORDIS-ove radne grupe za zapadni Balkan, na kome su, osim našeg predstavnika, učestvovali i predstavnici saveza za retke bolesti iz Hrvatske, Bosne i Hercegovine i Makedonije. Na sastanku su dogovoreni naredni koeraci radne grupe koji se tiču unapređenja servisa dostupnih obolelima od retkih bolesti u regionu.



EURORDIS panel ucesce predstavnika NORBS-a

Predsednica NORBS-a je prezentovala i bila panelista u plenarnoj sesiji i panelu pod nazivom "Nejednakosti i prilike" na temu pristupa retkim bolestima u zemljama istočne Evrope, a zatim bila jedan od moderatora radionice na temu "Kako najbolje iskoristiti EURORDIS-ove preporuke o holističkom pristupu nezi".



Izlaganje predsetnice NORBS-a



EURORDIS sastanak radne grupe

SIMPOZIJUM SA MEĐUNARODNIM UČEŠĆEM NA TEMU NEUROMETABOLIČKIH I NEUROTRANSMITERSKIH BOLESTI KOD DECE: DIJAGNOSTIČKE PROCEDURE, MOGUĆNOSTI LEČENJA I PREDNOSTI INTD MREŽE

U Beogradu je 10-11. maja 2019. održan prvi simpozijum sa međunarodnim učešćem na temu retkih neurometaboličkih i neurotransmiterskih bolesti kod dece: dijagnostičke procedure, mogućnosti lečenja i prednosti iNTD mreže



Volonteri



Aktivna diskusija

Simpozijum je bio izuzetno posećen, predavanja je pratila aktivna diskusija a značajan rezultat simpozijuma je predlog za formiranje radne grupe za retke neurotransmiterske bolesti koja će doprineti unapređenju lečenja pacijenata sa neurotransmiterskim bolestima u Srbiji.

Činjenica da je već u prvim danima nakon simpozijuma izvršeno prijavljivanje pacijenata iz Srbije u internacionalni registar obolelih od neurotransmiterskih bolesti govori o uspehu simpozijuma i doprinosu koji su zajedničkim snagama postigli udruženje Hrabriša i Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu.

Udruženje HRABRIŠA

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