

BESPLATAN PRIMERAK

2. broj, januar 2016.

Reč za Život

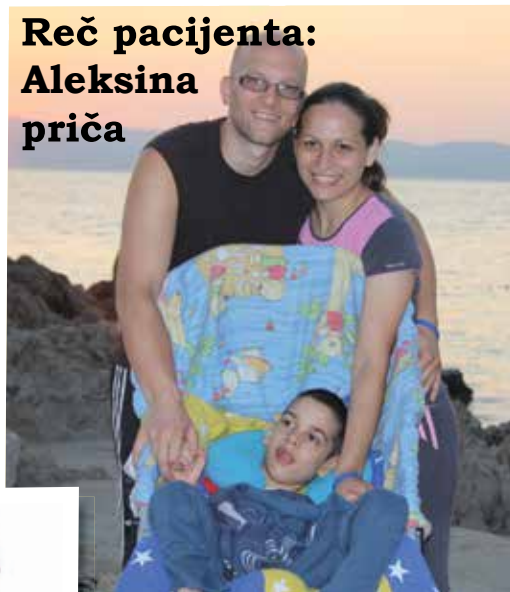
prvi specijalizovani časopis o retkim bolestima



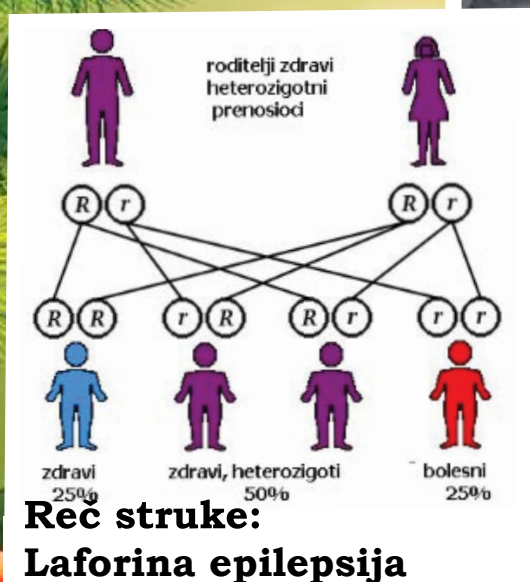
Reč Udruženja:
Cistična fibroza



Reč države: Zojin zakon



Reč pacijenta:
Aleksina
priča



Dogodilo se: Senzorni vrt

UVODNA REČ UREDNIKA:

Poštovani,

Pre svega želim najiskrenije da Vam se zahvalim na podršci koju nam pružate povodom realizacije i publikacije našeg časopisa. Reči ohrabrenja koje smo dobili nakon izlaska prvog broja su dokaz da smo na pravom putu. Najveću podršku smo dobili od porodica obolelih od retkih bolesti, raznih udruženja koja se bave problematikom retkih bolesti kao i od nadležnih institucija, tu pre svega mislim na Ministarstvo zdravlja. Prijatno nas je iznenadila velika podrška lekara i medicinskih sestara koji su izrazili veliku zainteresovanost da se aktivno uključe. Veoma je bitna činjenica da smo konačno svi na istoj strani, jer samo zajedno možemo pobediti teške bolesti i omogućiti obolelima od retkih bolesti borbu za život. Da, većina retkih bolesti jesu fatalne, ali svi imaju pravo na dostojanstven život.

Dugo sam razmišljala kako i na koji način da uputim čestitke povodom Nove 2016. godine.

Praznici su za mene veoma teški... bez moje devojčice... Znam ja da je to vreme kada bi trebalo da budemo srećni. Sve ja to znam. Ali, sreću jedino osetim na par trenutaka, kad joj biram poklon od Deda Mraza, razmišljam šta bi ona sad volela da dobije, zamišljam je, a onda poklon odnesem na na njen grob i čekam... samo čekam... Baš za praznike najviše doživljam 'slučajno' okretanje glave prijatelja na javnim mestima, valjda imaju strah da je nesreća prelazna. Ne znaju oni da i ja imam strah, ali onaj strah koji počinje svako jutro čim otvorim oči... neopisivi strah da je sve ovo stvarnost, da nije noćna mora... strah od svakog novog dana... Nekako i razumem (ili se trudim da razumem) te svoje prijatelje koji se prave da me ne vide, ne znaju kako i kojim rečima da požele srećnu Novu godinu majci kojoj je vreme stalo, jer njeno dete više nije tu...

Ja očigledno nisam adekvatna osoba za upućivanje čestitki, ali iskreno svima nama želim da u Novoj godini što više retkih bolesti dobije svoj lek i da što više bolesnih dobije svoju šansu za borbu.

Nekako se to opet svede na 'Želim vam puno zdravlja u Novoj godini'. Malo stvari u životu je bitno koliko i zdravlje, ali na žalost većina nas shvati to tek kad bude suočen sa nekim zdravstvenim problemom. Zato cenite sa zahvalnošću svaki trenutak proveden sa svojim bližnjima. Budite svesni tih dragocenosti, jer to su jedine prave vrednosti.



Bojana sa ćerkom Zojom

Predstavljamo Vam drugi broj:

U rubrici **Reč države** ćemo objasniti pravni aspekt Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti – Zojinog zakona.

Dogodilo se... je rubrika u kojoj Vam sa velikim ponosom prenosim ideju i želju jedne od najvećih svetskih farmaceutskih kompanija na svetu - SHIRE da Zojin zakon uvrste u internacionalnu platformu za unapređenje dijagnostike retkih bolesti. Sastanak povodom ovog se održao 10.12.2015. u Cirihu, i velika je čast biti član Advisory Boarda zaduženog da pronađe rešenje ovog problema.

U rubrici **Reč pacijenta** zadiviše Vas heroj nad herojima - mali Aleksa iz Subotice koji boluje od Batenove bolesti. Aleksa zauzima posebno mesto u našim srcima, a sigurna sam da će i Vas osvojiti svojom hrabrošću i lepotom.

Veliko zadovoljstvo je sarađivati sa dr Galinom Stevanović sa Klinike za neurologiju i psihijatriju dece iz Beograda koja nam je predstavila Laforinu epilepsiju u rubrici **Reč struke**. Kao neko ko je bio u kontaktu sa velikim brojem lekara raznih specijalnosti i prošla sam sito i rešetio našeg zdravstvenog sistema, biću slobodna da kažem da je veoma ohrabrujuća činjenica da postoje lekari kao što je dr Stevanović. Pre svega stručna i posvećena svakom pacijentu, dr Stevanović je jedan od retkih lekara koga preporučuju i roditelji i kolege lekari - a to je velika stvar!

U ovom broju smo se odlučili da Vam predstavimo udruženje za pomoć i podršku osobama sa cističnom fibrozom Srbije, CF Srbija iz Beograda.

Hvala na podršci,

Bojana Miroslavljević, glavni i odgovorni urednik
predsednica Udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život"



CISTIČNA FIBROZA

CISTIČNA FIBROZA je retka, nasledna, hronična bolest koja utiče na žlezde koje proizvode mukus, pljuvačku i digestivne sokove. Kod zdravih osoba ovi sekreti su retki i klizavi, a kod obolelih od cistične fibroze su gusti i lepljivi i tako zapušavaju vazdušne puteve, kanale u pankreasu, digestivnom sistemu, polnim organima.

Udruženje za pomoć i podršku osobama sa cističnom fibrozom Srbije – CF Srbija i Udruženje CF Osmeh, prema podacima kojima raspolažu, imaju oko 200 pacijenata obolelih od cistične fibroze. Oboleli od cistične fibroze su psihofizički zdravi ljudi normalno integrisani u naše društvo, idu redovno u škole, rade poslove, odrastaju i čine deo našeg okruženja.

Uzrok cistične fibroze je mutacija u genu koji se nalazi na sedmom hromozomskom paru "7q21-22", tj. na "CFTR" proteinu (koji se naziva po engleskoj skraćenici „Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator“ – transmembranski regulator cistične fibroze). Do sada je poznato više od 1900 različitih mutacija na ovom genu. Najčešća mutacija je $\Delta F508$ koja se javlja u 75% slučajeva. Prema gruboj statistici jedan od 25 ljudi nosi defektan mutiran gen, u 2500-3000 parova u porodici imaju jedno dete obolelo od CF-a. Pored pluća veliki problemi se javljaju u digestivnom traktu zbog manje ili nikakve funkcije pankreasa, slabijeg varenja, problema sa jetrom, itd.

Najčešći simptomi cistične fibroze su: konstantan kašalj, veoma česte plućne infekcije; slabo napredovanje u težini i rastu; česte, masne stolice, jakog neprijatnog mirisa; dehidracija; koža ima slan ukus; sterilitet, kod muškaraca; bolovi i nelagodnost u stomaku. Gust i lepljiv sekret pruža idealne uslove za razvoj i rast bakterija posebno u plućima zbog čega su veoma česte infekcije pluća i progresivni pad funkcije pluća.

Stalna borba sa plućnim infekcijama (raznim vrstama i generacijama antibiotika, od kojih je u Srbiji dostupan ograničen broj), inhalacionim terapijama (kod nas na aparatima veoma slabog kvaliteta od 3-4 do 10-tak inhalacija na dnevnom nivou), fizikalnom terapijom (u Srbiji je mali broj treniranih i obučanih fizijatara i fizioterapeuta), stalnom borbom za što boljom i iskorišćenijom ishranom (pankreasni enzimi, vitaminski i energetski dodaci u ishrani), problemima sa dijabetesom, jetrom, fertilitetom, itd., je slika koja prati sve pacijente obolele od cistične fibroze.

Međutim za održavanje kvalitetnijeg i dužeg života (većina zapadnoevropskih zemalja sprovodi kvalitetnu terapiju) obolelih od cistične fibroze kroz lekove i druge vidove terapije treba godišnje pronaći preko 3 miliona dinara (za lekove koje su dostupni u Srbiji). Teško je zamisliti kako pacijenti i njihove porodice opstaju (ili su samo svedoci neminovnog propadanja zdravstvenog stanja pacijenta) uz minimalnu brigu odgovornih institucija Republike Srbije. Jedino što preostaje pacijentima i porodicama su podrška i vera, i naša je ideja da informišemo javnost o ovoj retkoj bolesti i pomognemo koliko je to u našoj moći.

1. **DIJAGNOZA:** Dijagnostika je dostupna i izvodljiva u Republici Srbiji, ali zbog neprepoznavanja simptoma na primarnom nivou zdravstvene zaštite, dolazi do problema (osim za izuzetno izražene plućne simptome i to najčešći simptom "mekonijum ileus" – odsustvo prve stolice po rođenju). Genetska analiza (i prenatalna i neonatalna) je izvodljiva, ali se i najčešće naplaćuje

roditeljima. U RS ne postoji i ne sprovodi se neonatalni skrining, a stručno i tehnički je izvodljiv.

2. **LEKOVI:** Ne postoji utvrđeni način i principi lečenja (vodič lečenja), već to zavisi od zdravstvene institucije do zdravstvene institucije. Uglavnom svi dobijaju pankreasne enzime, fiziološki rastvor za inhalaciju, po potrebi mukolitik „D-nazu“. Potrebe i problemi su:

2.1. **Antibiotici:** Najveći problemi su antibiotici i to visoko-efektni inhalacioni i intravenski antibiotici; kod nas je registrovan inhalacioni antibiotik "Bramitob" (samo mali broj dece dobija ovaj lek u terapiji, a odrasli-stariji od 18 godina života retko ko iako je neophodan u slučajevima kolonizacije bakterije *Pseudomonas aeruginosa*); "Colystin" registrovan ne dobija se na recept; oralni antibiotici: "Ciprocin", "Hemomicyn", "Eritromicin", "Ciprocin" nisu predviđeni za šifru E84.0, tj. za cističnu fibrozu. Postoje antibiotici koji nisu registrovani u Srbiji niti se dobijaju na teret RFZO: inhalacioni: „TOBI“, „Cayston“, u prahu: „TIP“, „Colobreath“ itd.

2.2. **Lekovi za digestivne probleme:** "Omeprol", "Ursolfalk", "Controloc", "Ranisan" se ne nalaze na listi lekova za osnovnu dijagnozu cistične fibroze.

2.3. **Lekovi za respiratorne bolesti:** "Flixotide", "Pulmicort", "Ventolin", uz probleme se dobijaju ili se ne dobijaju.

2.4. **Lekovi koji deluju na bolesti metabolizma ishrane:** Vitamin A, D, K, E; energetska dohrana u ishrani "Aptamil Allergy Digestive Care" (za novorođenčad do druge godine života), "Infantrini" (za decu mlađu od tri godine života), "Nutridrink" - nijedan od ovih preparata se ne dobija na teret RFZO-a.



Svakodnevni tretman devojčice obolele od cistične fibroze

3. **MEDICINSKO-TEHNIČKA SREDSTVA – POMAGALA:** Kvalitetniji inhalator električni se ne dobija na teret RFZO, već se propisuju i refundiraju inhalatori koji su veoma slabog kvaliteta, odnosno raspršivanje aerosola nije u najoptimalnom odnosu lek-raspiratorna grana. Sa ovako slabijim efektom raspršivanja aerosola ne postiže se terapijski nivo leka. Pacijenti, roditelji i članovi porodica obolelih od cistične fibroze prepušteni su sami sebi te i sami nabavljaju kvalitetnije inhalatore, pomagalo za fizikalnu

terapiju Flater ("Flutter"), pomagalo za fizikalnu terapiju PARI PEP maska, trambolina. (ultrasonični inhalator za antibiotike "E-Flow") takođe se ne izdaju na teret RFZO-a.

4. HOSPITALIZACIJA: Prema dosadašnjim iskustvima pedijatrijski pacijenti su zbrinuti, a problemi nastaju sa stupanjem u doba adolescencije, jer ne postoji tranzicioni period, niti plan, a ni stručnjaci koji su usko specijalizovani za probleme u cističnoj fibrozi. Tako da su savremeni trendovi, dostignuća, pristupi lečenju i nepoznati i ne primenjuju se. Najčešće se pacijenti oboleli od cistične fibroze stariji od 18 godina starosti, hospitalizuju u većim kliničkim i zdravstvenim centrima, i smeštaju se u istim sobama sa drugim pacijentima koji su inficirani sa drugim opasnim bakterijama (u respiratornom sistemu) i kao takvi su izuzetno opasni za CF pacijente. Najveći broj pacijenata se prati i leči na Institutu za zdravstvenu zaštitu majke i deteta "Dr Vukan Čupić", zatim izvestan broj pacijenata se prati na Univerzitetској dečјој klinici, Dečјој bolnici u Novom Sadu, KC Kragujevac i Niš, kao i na Institutu za plućne bolesti Vojvodine u Sremskoj Kamenici.



Svakodnevni tretman obolelih od cistične fibroze

5. SOCIJALNA ZAŠTITA: nije sistemski rešena, već zavisi od regiona do regiona i kako se sami roditelji i članovi porodica snađu. U poslednjem periodu porodice koje su nekada imale "Dodatak za pomoć i negu drugog lica" nakon produženja ne dobijaju ovaj dodatak.

<http://www.cfsrbija.rs>; e-mail: cfsrbije@hotmail.com



Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta „Dr Vukan Čupić“, 24.-26. Oktobar 2013.godine, IV jugo-istočno evropska konferencija o cističnoj fibrozi u organizaciji evropskog CF udruženja i CF Srbije

Mnoge porodice koje imaju obolelog od cistične fibroze, nemaju nikakvih primanja, ni zaposlenog, niti bilo kakvog dotiranja od strane države.

Do sada smo organizovali:

1. dvodnevni kurs fizikalne terapije u septembru 2011.godine na VMA sa dva međunarodna predavača iz belgijskog „Zeepreventorium“-a i Univerzitetске bolnice u Bazelu;
2. Akreditovane seminare o cističnoj fibrozi u Beogradu, Kragujevcu i Nišu u mesecu novembru 2011.godine
3. Zajedno sa evropskim CF udruženjem na I organizovali smo „4. Jugo-istočno evropsku Konferenciju o CF“ u oktobru 2013. god. Predavači su bili eminentni evropski stručnjaci iz raznih medicinskih oblasti direktno vezanih za cističnu fibrozu.
4. Niz javnih događaja sa ciljem upoznavanja javnosti o ovoj retkoj bolesti posebno u toku nedelje cistične fibroze (međunarodni dan je 21.novembar) u periodu od 2010 do danas. Mnogi sportisti su se priključivali našoj stalnoj akciji upoznavanja javnosti sa cističnom fibrozom. U mesecu avgustu 2015. košarkaški reprezentativci Srbije su na tri utakmice nosili majice sa logoom udruženja CF Srbija.
5. Planiramo da u drugoj polovini maja 2016.godine organizujemo 2. Internacionalnu radionicu fizikalne terapije za obolele od cistične fibroze.

**Predsednik CF Srbija
Dragan Đurović**

Podrška Košarkaškog saveza Srbije (KSS), Kombank arena, avgust 2015.; prijateljska utakmica Srbija – Francuska, aktivisti i volonteri CF Srbija i muška košarkaška reprezentacija Srbije u majicama sa logoom CF Srbije.



'ZOJIN ZAKON'

ZAKON O PREVENCIJI I DIJAGNOSTICI GENETIČKIH BOLESTI, GENETIČKI USLOVLJENIH ANOMALIJA I RETKIH BOLESTI

Borba za Zojin zakon je bila veoma teška i emotivno razarujuća za naša, ionako ranjena srca, ali smo bili odlučni da istrajemo u odluci da svakom bolesnom detetu i svakoj bolesnoj osobi obezbedimo pravo na dijagnozu, a samim tim i na lečenje. Pošto je ovo rubrika u kojoj detaljnije objašnjavamo zakone, pravilnike i procedure, nećemo detaljnije govoriti o tome kako je usvojen ovaj zakon već će naša tema biti sam Zojin zakon i njegove odredbe. Ipak, večnu zahvalnost svi dugujemo prof. Dušanu Milisavljeviću, članu Odbora za zdravlje i porodicu u Skupštini RS, velikom borcu za prava osoba obolelih od retkih bolesti i ključnoj osobi u celokupnom postupku usvajanja zakona, ali i prof. dr Hajriji Mujović Zornić sa Univerziteta društvenih nauka iz Beograda, koja je pravni tvorac zakona.

Navešću samo dva od mnogobrojnih dokaza da smo zaista uradili pravu stvar- Zojin zakon je usvojen 23. januara 2015. i to jednoglasno, a već krajem februara prof. dr Hajrija Mujović i ja smo Zojin zakon predstavile u Briselu na velikom događaju koji je Evropska organizacija upriličila povodom obeležavanja svetskog dana retkih bolesti.

- *Povodom Zojinog zakona, Američka privredna komora AMCHAM mi je dodelila specijalnu godišnju nagradu 'Lider u promenama - Heroj godine'*

Čak i da je spasao samo jedno dete, Zojin zakon bi za nas imao smisla, a za godinu dana je oko 200 mališana dobilo svoje pravo na dijagnozu, zatim i na lečenje. Kompletnu priču o borbi za Zojin zakon možete pronaći na www.zivotorg.org

Bojana Miroslavljević, Zojina mama



Nagrada Američke privredne komore

PRAVNI ASPEKT ZOJINOG ZAKONA

U današnje vreme dostignuti su visoki standardi zdravstvene zaštite, ali se postavlja pitanje da li se oni primenjuju jednako za sve pojedince u društvu i da li ih prepoznaju. Takve probleme često ima populacija obolelih od retkih bolesti. Svi problemi prisutni u Srbiji naročito su se u praksi zaoštrili po pitanju dijagnostike, pri čemu se ne misli samo na osnovni tretman već i na dijagnostiku u inostranim centrima. Slučaj devojčice Zoje koja je bolovala od Batenove bolesti postao je poznat jer je pokrenuo raspravu o zdravstvenoj zaštiti lica obolelih od retkih bolesti u Srbiji. Postavilo se pitanje pozitivnih propisa i njihovog sprovođenja u praksi zdravstvene zaštite. U domenu propisa shvatilo se da Srbija nema zakon koji bi se odnosio na genetske bolesti i njihova dijagnostička ispitivanja, odnosno da je to još neuređena oblast. Bilo je glasova da donošenje zakona nije nepohodno sa obrazloženjem da profesionalni vodiči medicinske prakse pružaju dovoljnu zaštitu pacijentima. Ipak, velikom aktivnošću organizacija obolelih od retkih bolesti ("Život"), pravnih teoretičara iz oblasti medicinskog prava, kao i podrškom koju su dobili u javnosti, došlo je do

usvajanja Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti ("Službeni glasnik RS", br. 8/2015), poznatog u javnosti kao Zojin zakon, koji afirmiše i unapređuje pružanje genetičkih usluga, pa i kada su u pitanju oboleli od retkih bolesti, naročito deca. Donošenje zakona bilo je motivisano na prvom mestu krajnje humanim razlozima, a zatim važnim medicinskim i pravno obavezujućim razlozima kada su u pitanju oboleli od retkih bolesti. Humanim razlozi govore o tome da su oni koji boluju od retkih bolesti u nezavidnom i teškom položaju zbog čega im je potrebna posebna pažnja cele društvene zajednice i odnos koji uvažava njihovu ličnost, dostojanstvo i socijalni status, bez obzira na njihovo teško zdravstveno stanje. Medicinski razlozi govore o tome da obo-

leli od retkih bolesti predstavljaju osetljivu (vulnerabilnu) populaciju pacijenata u zdravstvenom sistemu, koja pati od najtežih i neizlečivih bolesti, koja je većinska populacija dece, i čiji je životni vek često vrlo kratak. Briga za zdravlje obolelih na nivou društva treba da se podjednako odnosi na sve pacijente, bez obzira da li su njihove dijagnoze retke ili ne. Upravo zbog nedovoljno istraženih stanja ovih obolelih i nebrige u jednom periodu potrebno je da se dosadašnji pristup i tretman ovih pacijenata u Srbiji iz osnova promeni. Pravni razlozi polaze od toga da oblast genetičkog zdravlja još uvek nije bila uređena posebnim zakonom i da je povod da se regulišu prava obolelih od retkih bolesti dobar osnov da se to učini za dobrobit svih drugih pacijenata koji bi



Tribina "Donošenje Zojinog zakona" u organizaciji Centra za bioetičke studije iz Beograda



Dušan Milisavljević, Hajrija Mujović Zornić, Bojana Miroslavljević



Jednoglasna odluka Skupštine ZA usvajanje Zojinog zakona



Velika podrška medija



potencijalno mogli biti u situaciji da se leče od neke retke ili druge genetičke bolesti, poremećaja ili druge anomalije. Zakon je pravno utemeljen i ima uporednopravne uzore u zakonima drugih zemalja kao i Dodatnom protokolu Evropske konvencije o ljudskim pravima i biomedicini (1997) koju je Srbija ratifikovala 2010. godine i zbog čega ima obavezu da svoje pravo u skladu sa tim harmonizuje. U skladu je i sa Evropskom poveljom o pravima pacijenata (2002). U cilju rešavanja konkretnih problema, posebno u ravnopravnom pristupu zdravstvenoj zaštiti, pravovremenoj i tačnoj dijagnostici, odgovarajućem lečenju i uslugama podrške, uporedno pravo takođe poznaje zakone koji uređuju status obolelih od retkih bolesti i rad na prevenciji i dijagnostici, kakav je primer Nemačkog zakona o genetskoj dijagnozi (2009). Ipak, i pored ovih pravno-političkih razloga najveći razlog se vidi u pravu obolelih od retkih bolesti na sve oblike zdravstvene zaštite, a pre svega da znaju od čega boluju, da odlučuju o sebi i da pomognu sebi, da se pitaju o svemu, a da im zdravstveni sistem stvori primerene uslove i pruži šansu koju im duguje. Zakon o pravima pacijenata u tom pogledu nije dovoljan jer ne sadrži odredbe o posebnim zdravstvenim uslugama. Zato je donošenje ovog zakona u svemu potrebno i celishodno, i on se u određenom smislu smatra dopunjujućim jer njegove odredbe upućuju i imaju u vidu rešenja drugih srodnih zakona iz oblasti zdravstvene zaštite. Budući da je u prethodnom periodu praksa ostvarivanja prava osoba sa retkim bolestima u Srbiji bila nedovoljno prisutna, potrebno je još doneti podzakonska akta i stručne protokole radi unapredjenja medicinskog tretmana, ali i pravne pomoći, zastupništva i zaštite obolelih od retkih bolesti. Izradu zakonskog teksta podržale su organizacije obolelih od retkih bolesti i smatrale su ga boljim garantom njihovih prava nego što je to bilo pre usvajanja zakona. Zakon-

ski tekst uređuje prava i dužnosti zdravstvenih radnika i zdravstvenih saradnika time što na transparentan način zasniva meru njihovog postupanja i odgovornosti vezujući ga za poštovanje medicinskog standarda, u kom pogledu zakon ima izbalansiran pristup. Zojin zakon ima više dobrih strana zakona. On se, po prvi put u Srbiji, fokusira u posebnoj glavi zakona na obolele od retkih bolesti. Sa stanovišta prava pacijenata Zakonom se na bolji način uređuju pitanja dijagnostike i privatnosti u oblasti genetike, naslednih bolesti i prenatalne zdravstvene zaštite, jer ona nisu dovoljno jasno i transparent-

jagnostički postupak datu od Uprave za biomedicinu Republike Srbije; - pravo na dijagnozu (čl. 14); uvek kad je dijagnoza moguća i dostupna prema stanju razvoja biomedicinskih i tehnoloških saznanja, i kada je postavljena u skladu sa pravilima medicinske struke i sa dužnom pažnjom u postupanju; - pravo na konzilijarnu, hipotetičku dijagnozu, kao privremenu ili radnu dijagnozu kod ozbiljnih poteškoća ili nejasnog zdravstvenog stanja u pogledu dijagnoze; - pravo na obaveštenje o dijagnozi radi davanja pristanka (informed consent) za medicinski tretman, pravo na ranu dijagnostiku onda kada je ona pri-



Maryze Schoneveld van der Linde (veliki borac za Pompeovu bolest od koje i sama boluje) sa majkom nam je pružila veliku podršku na predstavljanju Zojinog zakona u Briselu

no rešena ako bi se ostalo samo na primeni Zakona o pravima pacijenata (2013). Veći akcenat se stavlja na edukovanost i prava pacijenata u ovoj oblasti koja su sledeća: - pravo na privatnost i zaštitu podataka o ličnosti u odnosu na ustanovljeno retko stanje ili retku bolest (čl. 8); - pravo na odsustvo bilo kakve diskriminacije ili dovođenja u nepovoljni položaj u postupku genetičkog ispitivanja na retku bolest (čl. 9), - pravo vezano za zabranu izbora pola nerođenog deteta (čl. 10), osim ako se ono preduzima u svrhu izbegavanja teške nasledne bolesti vezane za pol i uz dozvolu za di-

oritet i kad po zakonu postoji obaveza lekara da pravovremeno postavi dijagnozu; - pravo na uput za opsežnu ciljanu dijagnostiku na retku bolest, kada su klinički simptomi nejasni, odnosno kada postoji sumnja na određenu retku bolest ili stanje; - pravo na medicinski tretiran uz primenu meni prilagođenog, individualnog pristupa (čl. 29); - pravo na lekarsko mišljenje o slanju mog biološkog materijala ili o mom ličnom upućivanju u inostranu zdravstvenu ustanovu, ukoliko je moje stanje duže od šest meseci bez potvrđene dijagnoze, odnosno bez mogućnosti daljih dijagnostičkih postupaka u Srbiji



Veliki trenutak predstavljanja Zojinog zakona u okviru obeležavanja svetskog Dana retkih bolesti u Briselu 2015.

(čl. 31); - pravo na zahtev komisiji za ocenu ispunjenosti uslova radi dodele sredstava iz Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, odnosno iz Budžetskog fonda za lečenje oboljenja, stanja i povreda koje se ne mogu lečiti u Republici Srbiji (član 31). Inače, Srbija je usvojila širu listu opštih zakona iz oblasti zdravstvene zaštite, kao i jedan broj posebnih zakona iz te oblasti. Zojinim zakonom se upotpunjuje i čini bogatijom lista posebnih zakona, a njegova primena u oblasti genetike i retkih bolesti učiniće tretman lica boljim a poštovanje ljudskih prava vezanih za zdravlje podigne na viši nivo u skladu sa međunarodnim standardima zdravstvene i pravne zaštite.

Po prvi put su u Srbiji stručnjaci za medicinsko pravo pozvani da budu autori ovog zakona i direktno uključeni u proceduru njegovog usvajanja, sa ciljem da plemenita ideja organizacije pacijenata sa retkim bolestima postane kroz donošenje novih propisa ostvariva u praksi.

Celokupan Zojin zakon možete pronaći na <http://www.parlament.gov.rs/upload/archive/files/lat/pdf/zakoni/2015/>

prof.dr Hajrija Mujović Zornić
Univerzitet društvenih nauka, Beograd

BOOST TEAM & "Majica jedna donacije vredna, zajedno za Život"

U toku je Velika kampanja za pomoć Udruženju Život „Majica jedna donacije vredna, zajedno za Život“. Kampanja je namenjena prvenstveno firmama, ali i fakultetima, školama, vrtićima, sportskim klubovima, itd., koji se mogu priključiti i pomoći kupovinom majica s logom Udruženja Život. Na istu majicu, po želji onih koji se priključuju, postoji mogućnost štampanja njihovog loga ili slogana.

Cilj je da se nošenjem majica širi poruka da postoje dečica obolela od Batenove, ali i drugih oblika najtežih retkih bolesti. Na ovaj način će firme koje se priključuju biti prepoznate kao društveno odgovorne, dok dečica dobijaju neophodnu pomoć. Cena jedne majice je 920 dinara + PDV, odnosno 600 dinara + PDV za vrtiće, škole, fakultete... Oni koji kupe pet ili više majica biće uvršteni na spisak donatora i prijatelja na sajtu Udruženja Život.

Kampanju organizuje novosadska firma **Boost team**. Majice se mogu naručiti putem mail-a **anka@boost-team.com** ili **dinka@boost-team.com**, kao i putem brojeva telefona **066/220-210** i **066/220-212**.



Vredni tim Boost Team-a



Majica "Zajedno za Život"



ALEKSINA PRIČA: BATENOVA BOLEST!

Uh... Kako uopšte početi našu priču? Toliko toga se desilo u poslednjih devet godina. Toliko toga dobrog, toliko toga lošeg. I da imamo ceo časopis za ovu temu, ne bismo uspeli sve da ispričamo.

Aleksu smo usvojili te, sada tako davne, 2006. godine. Tada je imao 2.5 godine. Bio je prelep dečaćić, kao lutkica; miran, ali razigranih očiju. Sam njegov dolazak je prošao savršeno. Ni u jednom trenutku nije zaplakao, niti pravio problema, kao da je oduvek i bio nama suđen. Nije još pričao i nosio je pelene, ali lekari su rekli da je sve u redu, da je vrlo inteligentan i da dečaci ponekada kasnije progovaraju i ostavljaju pelene- da ne treba da brinemo. Već nakon mesec i po dana života sa nama, Aleksa je počeo da izgovara "mama" i "tata", a zatim su usledile i nove reči. Vrlo brzo se vezao za nas i mi za njega i bili smo nerazdvojni. Niko ne bi ni pomislio da je usvojen. Postao je centar našeg sveta i bio prihvaćen u celoj porodici. U proleće 2007. godine, počeo je da ostavlja pelene i sve se činilo u redu.



Bezbrizan Aleksa pre bolesti

Nakon šest meseci, malo posle njegovog trećeg rođendana, primetili smo nešto čudno. Aleksa bi se povremeno zagledao u jednu tačku i ne bi reagovao ni na šta. To bi trajalo oko pola minuta i uglavnom se završavalo jakim plačom. Pedijatrija je rekla da bi to mogle da budu krize svesti (neki oblici epi-napada) i uputila nas dečjem epileptologu u Novi Sad, na ispitivanje. Nakon nekoliko urađenih EEG-a, potvrđena je epilepsija. Epileptolog nam je objasnio da je najverovatnije u pitanju razvojna epilepsija i da je deca uglavnom prerastu u pubertetu, uz lekove. Počeli smo sa terapijom i nadali se da će sada sve biti u redu.

Međutim, i pored terapije, krize svesti su se nastavljale i napadi su postajali sve češći. Nije pomagalo ni što smo pojačavali dozu i uvodili nove lekove. Meseci su prolazili, a situacija se pogoršavala. Aleksa je sada već povremeno imao klasične grand mal napade, a svakodnevno se dešavalo da u trenutku izgubi svest zbog epi-napada i kada bi pao, udarao bi glavom o beton. Sav je bio u modricama. Tada smo prvi put otišli na magnetnu rezonancu, koja je pokazala slabu atrofiju malog mozga. Međutim, rečeno nam je da ne brinemo, da se mozak kod dece brzo razvija, da sa takvom atrofijom ljudi mogu da žive bez problema i da je jedino važno da epilepsiju držimo pod kontrolom.



Aleksa, 4 godine - srećni dani

Nastavljali smo sa novim lekovima, većim dozama, ali, Aleksa je postepeno počeo da gubi ravnotežu, da hoda na široj osnovi, vratio se u pelene, počeo da skraćuje reči na prvi slog...

Epileptolog je tada već znao da je u pitanju nešto ozbiljnije od obične epilepsije, ali nije znao šta. Uputio nas je na bolničko lečenje radi detaljnog ispitivanja, što smo i uradili, ali bez rezultata. Svi testovi koji su mogli da budu urađeni bili su u redu. Jedino što je bilo evidentno je da je u pitanju nešto progresivnog karaktera. Onda je usledila šokantna izjava doktorke iz novosadske dečije bolnice da je jedino sto možemo da sačekamo januar za novi magnet i pratimo u kom pravcu ide progresija, da se jave novi simptomi, pa će na osnovu toga, eventualno, utvrditi pravu dijagnozu. To je nama bilo strašno, ali tada nismo znali šta drugo da radimo. Bio je decembar mesec i nadali smo se na će nam magnet za mesec dana otkriti nešto novo. Međutim, nikako da stignemo na red za magnet. Ili zaborave da stave Aleksu na listu, ili je magnet pokvaren ili „javićemo vam se“, „neko će vas kontaktirati“... Vreme je prolazilo, doktorcu nikako nismo mogli da „uhvatimo“ - uvek je zauzeta, na nekim sastancima... Aleksino stanje se pogoršavalo i dalje: sve je manje pričao, trzanja su bila sve češća, prestajao je da hoda i više nije mogao da se oslanja na noge, samo je puzao i morali smo da mu nabavimo dečja kolica.

Sve smo pokušavali: odlazak kod specijalista privatno, nadajući se da će se mnogo detaljnije posvetiti Aleksinom problemu i otkriti dijagnozu, homeopatiju, bioenergiju, promenu ishrane, nameštanje atlasa (prvog vratnog pršljena)... Međutim, nismo imali nikakve odgovore, nikakve trajne rezultate. Vreme je prolazilo, mi smo bili prepušteni sami sebi, bez podrške doktora, sistema, a Aleksa je i dalje propadao- prestajao da vidi, da priča, da grize hranu, sve je teže gutao.

Više nismo hteli da čekamo na nezainteresovane doktore da nešto preduzmu, nego smo uzeli stvar u svoje ruke i počeli sa istraživanjem na internetu. Neverovatno je da smo, nakon samo jedne noći provedene na internetu, naišli na bolest koja je vrlo tačno opisivala Aleksine simptome. Sve je ukazivalo na mogućnost da naš mali mišić ima baš tu, nezamislivo groznu, Batenovu bolest.



Opaka bolest nije uspjela da skloni divan osmeh sa Aleksinog lica

Našli smo sajt neke američke porodice čije dete boluje od ove bolesti i oni su nas uputili na američku organizaciju za Batenovu bolest BDSRA i na naše iznenađenje, rekli nam da upravo u Novom Sadu postoji devojčica sa ovim oboljenjem. Ubrzo nas je kontaktirala njena majka, Bojana Miroslavljević. Kada smo prvi put videli njenu ćerkiću Zoju, odmah nam je bilo jasno da Aleksa pati od iste bolesti. Njih dvoje su bili vršnjaci, isto su se ponašali, imali iste pokrete, simptome, a što je najinteresantnije obradivali su se jedno drugome kao da su stari drugari! Od početka je bilo jasno da je to prijateljstvo nešto posebno.

Samoinicijativno smo poslali Aleksinu krv na analizu u Americu, a troškove dijagnoze je platio sam Lens Džonston, predsednik BDSRA. Prvog aprila 2010. godine, tri godine nakon pojave prvih simptoma, konačno smo i dobili dijagnozu: Neuronska ceroidna lipofuscinoza, kasno-infantilni oblik: vrlo retko, genetsko, nasledno neurodegenerativno oboljenje, javlja se oko treće detetove godine sa prvim epi-napadima, zatim dete postepeno gubi ravnotežu, hod, govor, vid, prestaje da guta, i ubrzo gubi sve motoričke i mentalne funkcije, postaje vezano za krevet, hrani se preko sonde i na kraju umire. Životni vek je 8-12 godina i za sada nema leka.

Koliko god smo i do tada pretpostavljali da je u pitanju ta bolest, niko nije mogao da nas pripremi na taj osećaj kada čitate jasno napisano: "Žao mi je što moram da vas obavestim da su Aleksini rezultati potvrdili sumnju.... Aleksa Čović, kasno-infantilni oblik neuronske ceroidne lipofuscinoze". Nikada neću zaboraviti taj dan, taj osećaj, toliki šok i tolika tuga da počne nešto iznutra fizički da boli, da se steže.. Počela sam jako da plačem, a Aleksa, koji je bio pored mene, pogledao me je onim radosnim okicama i počeo da se smeje. Tada mi je bilo još teže. On nije bio ni svestan šta mu se dešava. I pored svih simptoma bio je jako veselo dete. Klekla sam pored njega, zagrlila ga čvrsto i dugo ga tako držala, u neverici da će njegov život sve više da se gasi i da ćemo ga izgubiti za nekoliko godina.

Bilo je užasno teško, ali nismo hteli da odustanemo. Tek tada počinje naše istraživanje i naša prava borba, borba sa bolešću, sa sistemom, borba za život.

Ubrzo smo se dogovorili sa Miroslavljevićima da osnujemo udruženje, jer kao pacijent nemate prava da se obraćate nadležnim institucijama, dok kao pravno lice imate. **Tako nastaje "Život"- Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece (www.zivotorg.org).**

Prvi korak je bio da odemo u Americu, na konferenciju za Batenovu bolest, i bolje se upoznamo sa problemom. Tamo smo upoznali dr Beverli Dejvidson iz Ajove, koja radi na leku koji bi trebalo da izleči Batenovu bolest! Ali, taj lek još nije bio u fazi

kliničke studije, a za to vreme naša deca propadaju! Znali smo da u Kini postoji tretman matičnim ćelijama, koji bi mogao da uspori progresiju i održi našu decu u što boljem stanju, dok ne dobiju lek iz Amerike.

Usledile su bezbrojne medijske kampanje, humanitarne akcije, sve u cilju prikupljanja sredstava za tretman u Kini. Kao rezultat medijske kampanje, javljale su se i nove porodice i u jednom trenutku je bilo desetoro dece sa Batenovom bolešću, u Srbiji. Iako leka još nije bilo, nada je postojala. Humanitarne akcije su trajale, odlazili smo u Kinu na svakih šest meseci i bili sigurni da nećemo izgubiti bitku, da svu našu decu očekuje lek u Americi, koji bi svakog časa trebalo da se pojavi. Međutim, vreme je prolazilo, klinička studija leka nikako nije bila spremna, a naša deca su sve više propadala.

2013. godine izgubili smo četvoro dece i tada nam je već postalo jasno da je i za Aleksu kasno. Lek, i kada se pojavi, više neće biti za njega jer je jako progresirao, odlazak u Kinu je bio već prenaporan, a tretman više nije davao rezultate.

Mnogo toga se promenilo u poslednje 2-3 godine. U toku su sada već dve kliničke studije i treća se sprema. Mi više nismo u toj priči, za našeg mišića je već kasno. Aleksa sada ima 11.5 godina, potpuno je nepokretan, slep, hrani se preko tube, stalno je na kiseoniku, ima visok stepen skolioze, jake spazme, probleme sa spavanjem, ali i dalje se bori, i dalje je tu i ponekada nam još da osmeh ili nam na neki način stavi do znanja da nas čuje i reaguje na nas.

Na ovom putu smo upoznali ljude sa kojima smo proživeli najteže i nabolnije trenutke u životu, za koje nas veže nešto što može da shvati samo onaj ko prolazi kroz isto- prijatelje i podršku za ceo život i na tome smo bezgranično zahvalni. Hvala Bojani, Danilu, Zorici, Veli, Gabiki, Draganu, Maji...



Aleksa, Strahinja, Luka i Zoja su bili nekoliko puta zajedno na tretmanu matičnim ćelijama u Kini

Dugo sam se pitala šta da napišem na kraju. Izgubili smo Zoju, Luku, Miloša, Andrijanu.. i znamo da isto čeka i našeg Aleksu. Kako naći utehu? Kako naći spokoj? Kako naći smisao u svemu ovome? Svaki dan se iznova i iznova borimo da nađemo odgovore na ta pitanja. Ali jedno je sigurno- da nam 1000 puta daju izbor, opet bismo isto postupili. Opet bismo usvojili našeg malog mišića, opet bismo mu pružili dom, opet bismo prolazili sve ove bitke zajedno sa njim. Njegova borba nas je potpuno izmenila kao osobe. Promenio nam je pogled na život, na ljude, dao svemu neki dublji i veći značaj. Postali smo bolji ljudi, svesniji života i pravih vrednosti i na tome ćemo mu zauvek biti zahvalni. **Aleksa je naša najveća ljubav, naš učitelj, naš život, naš smisao, naše SVE!**



Jelena i Stevan Čović

UTICAJ SENZORNOG VRTA NA SVAKODNEVNO FUNKCIONISANJE UČENIKA

Senzorni vrt je projekat koji su finansirali Ministarstvo spoljnih poslova i međunarodne saradnje Italije i regija Emilija-Romanja u saradnji sa Ministarstvom rada, zapošljavanja i socijalne politike, a ugovor je potpisan sa gradom Novim Sadom. ŠOSO „Milan Petrović“ sa domom učenika prva je škola u Srbiji koja je dobila namenski senzorni vrt za decu sa smetnjama u razvoju. Vrt je izgrađen na velikoj zelenoj površini školskog dvorišta u ulici Braće Ribnikar i jedan je od najvećih na Balkanu. Ovde se učenicima pruža prilika da u potpunosti osete nadražaje koje prirodno nisu u stanju da dožive čulima.

Senzorni vrt je prirodno okruženje u kojem se odgovarajućim aktivnostima podstiče razvoj svih čula, što omogućava lakše usvajanje novih znanja i veština u cilju kvalitetnijeg života dece, njihovih porodica i šire društvene sredine. Svrha vrta je da se, pored uživanja i relaksacije, na prirodan način radi na podsticanju senzorne integracije učenika.

Senzorna integracija se odnosi na način na koji koristimo informacije koje čulima primamo iz vlastitog tela i okoline. Čula rade zajedno i integrišu se kako bi nam dala što pouzdaniju sliku sveta oko nas i naše uloge u njemu. Čulne informacije (vidne, zvučne, taktilne i mirisne) mozak koristi i pri tome daje značaj čulnom iskustvu i reaguje u skladu sa određenom situacijom.



Senzorni vrt

Kada je funkcionisanje mozga potpuno uravnoteženo, pokreti su visokoadaptivni, učenje je lako, a dobro ponašanje prirodan ishod. Vodeće načelo rada u senzornom vrtu je pružanje pravih vrsta senzornih unosa i to u kontrolisanim dozama. U suprotnom, dete bi pribegavalo neprilagođenim načinima za dobijanje onoga što mu je potrebno iz domena čulnih unosa.

Učenje u prirodi u okviru *letnjih učionica* omogućava idealno stimulativno okruženje za sticanje novih saznanja. *Lavirint* od žive ograde podstiče snalaženje u prostoru, stabilizaciju znanja o prostornim odrednicama i lateralizaciju sopstvenog tela i tela u odnosu na prostor.



Letnja učionica



Lavirint

U senzornom vrtu vizuelna stimulacija se ogleda u bojama mnoštva biljaka, vode, prostora, svetlosnih efekata i svemu što nas u datom trenutku okružuje. Vid kod većine osoba dominira u odnosu na druga čula. Čulo vida ima najizraženiju integrativnu funkciju u povezivanju različitih senzornih podataka. Uz njegovu pomoć se, uspešnije nego ostalim čulima, podaci različitih modaliteta organizuju u jednu predmetno-perceptivnu celinu.

U senzornom vrtu podsticanje auditivne percepcije ogleda se, između ostalog, i u osluškivanju zvukova prirode: šuma vode iz fontane, različitih muzičkih instrumentata, zvukova koji prate kretanje (šuštanje lišća, pucketanje grančica i kamenčića). Tako se kod deteta razvija proces opažanja čulom sluha, što će doprineti razvoju lakšeg opažanja i diskriminacije zvukova koji nas okružuju, podstaknuti artikulaciju pojedinih glasova, unaprediti razvoj govora učenika, učvrstiti veštinu komunikacije...



Poligon



Fontana



Muzički cent

Taktilni put stimuliše čulo dodira. Dodir je naše prvo i najosnovnije čulo i važan izvor informacija o spoljnom svetu. Dete dodiranjem otkriva oblik objekta, kvalitet njegove površine, strukturu materijala od kojeg je napravljen. Dodirom rukama ili stopalima podstiče se taktilna percepcija, a samim tim i doprinosi kvalitetu celokupnog doživljaja sveta oko nas. Senzorni vrt pruža velike mogućnosti da se osećeni različiti taktiliteti.

Različite vrste kretanja pružaju različite vrste vestibularne stimulacije. Kada dete skače gore-dole; pri trčanju, ljuljanju, njihanju, okretanju oko svoje ose... snažno se aktiviraju receptori u ušnim kanalima i podstiču razvoj psihofizičkog segmenta neophodnog za lako i svrsishodno kretanje. Sve ovo dostupno je kroz aktivnosti u *motoričkom centru* senzornog vrta. Upotreba ljuljaški omogućena je i učenicima koji zbog motoričkih smetnji koriste kolica

Stimulaciju mirisnih receptora postićemo pomoću različitog aromatičnog bilja u senzornoj bašti. Miris putuje direktno do limbičkog sistema koji je središte naših osećanja, pamćenja, zadovoljstva i učenja. Nijedno drugo naše čulo ne zadire toliko u naša osećanja kao čulo mirisa.



Taktilni put



Motorički centar



Aromatično bilje

U senzornom vrtu defektolog omogućava učeniku relaksaciju u prijatnom i bezbednom okruženju, vodeći računa o senzornoj preosetljivosti, koristeći se svim raspoloživim sredstvima i metodama koje najviše odgovaraju svakom učeniku ponaosob.



Okupljanje u senzornom vrtu

Senzorni vrt naše škole je mesto gde mogu da borave deca, roditelji i svi građani, bez obzira na uzrast.

I svako će učiti na svoj način.

Aleksandra Todorov Nešić, defektolog
Dragana Pašćan, defektolog

ŠOSO „Milan Petrović“ sa domom učenika (www.smp.edu.rs)

LAFORINA EPILEPSIJA

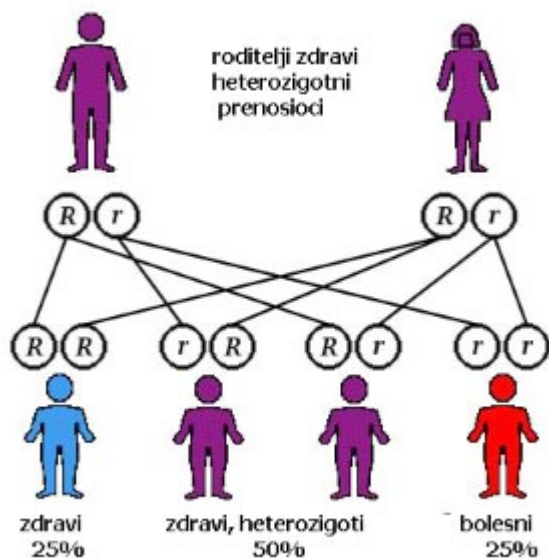
Roditelji teško bolesne dece su veoma često prepušteni sami sebi. Jedini način da dođu do bilo kakve informacije o bolesti svog deteta su zapravo oni sami i njihova međusobna razmena iskustva. U tim razmenama informacija često se spominju i doktori. Na žalost, postoje doktori sa kojima bukvalno nijedan roditelj nije imao pozitivno iskustvo i koje najbolje opisuje rečenica: 'Uf, kloni se tog doktora'. Da se ne shvati pogrešno, svi smo svesni da su u pitanju veoma teške, često neizlečive bolesti i da je doktor nemoćan da izleči dete. Ali odnos lekara prema teško bolesnom detetu i njegovoj porodici, u tim slučajevima bi zaista morao biti bolji. Na svu sreću postoji svetlost na kraju tunela kao što je Dr Galina Stevanović, sa Klinike za neurologiju i psihijatriju dece iz Beograda, za koju mi roditelji kažemo: 'Kad bi bar svi lekari bili kao ona'. Stručnost pre svega, zatim požrtvovanost, saosećanje i ljudskost - samo su neke osobine ove doktorke.

Hvala dr Stevanović što nam je pomogla da Vam objasnimo još jednu veoma retku, za sada neozlečivu i fatalnu bolest- Laforinu epilepsiju

1. Šta je Laforina epilepsija?

2. Šta je uzrok ove bolesti?

Laforina bolest je veoma retko neurodegenerativno oboljenje mozga, koje se nasleđuje autozomno recesivno. Autozomno recesivno nasleđivanje podrazumeva da samo homozigotne osobe, tj osobe sa dva ista gena imaju određenu osobinu ili bolest (jedan gen se nasleđuje od oca a drugi od majke). Roditelji koji su nosioci patološkog gena ne obolevaju već samo potomci koji imaju oba patološka gena, tj 25 % potomaka oboleva, 50% potomstva je zdravo ali su prenosiooci patološkog gena, i 25 % je zdravo bez mogućnosti daljeg prenošenja patološkog gena na njihovo potomstvo.



Laforina bolest predstavlja jedan od pet najčešćih uzroka progresivnih miokloničkih epilepsija, pored neuronske ceroidne lipofuscinoze, Unverricht-Lundborgove bolesti, MERRF-a i sija-lidoze. Za sada postoje dva jasno definisana genska lokusa koja dovode do ovog oboljenja. Oni su odgovorni za pojavu Laforine bolesti kod 80% pacijenata, tako da sigurno postoji bar još jedan ako ne i više gena odgovornih za ovu bolest. To su mutacija u EPM2A genu koji kodira za protein laforin i u EPM2B genu koji kodira za malin. Specifičnost našeg regiona je da preko 90% naših pacijenata ima mutaciju u genu koji kodira malin. Ova dva proteina imaju zajedničku ulogu u metabolizmu glikogena. Usled genske greške dolazi do njihove neadekvatne funkcije što dovodi do nagomilavanja poliglukošana zbog čega se Laforina

bolest može svrstati u bolesti taloženja. Nakupine poliglukošana na patohistološkom pregledu imaju karakterističan izgled, nazvanih Laforina telašca, prema španskom neurologu Lafori koji je prvi opisao osnovne karakteristike bolesti 1911 godine. Laforina telašca se mogu naći u moždanom tkivu i njihovo nakupljanje je odgovorno za ispoljavanje kliničke slike, ali se patohistološkim pregledom mogu otkriti i u žlezdanom tkivu, jetri, skeletnim mišićima i srcu.

3. Koji su simptomi?

Laforina bolest se odlikuje pojavom prvih simptoma u adolescentnom periodu, najčešće između 12-te i 15-te godine života, u do tada potpuno zdrave dece. Najčešće se javljaju epileptički napadi i mikolonije (brzi munjeviti nevoljni trzaji) zbog čega se često postavlja pogrešna dijagnoza juvenilne miokloničke epilepsije, jedne od najčešćih epilepsija u ovom uzrastu koja ima dobru prognozu ukoliko se uzme u obzir odgovor na primenu terapiju. Međutim već na samom početku neki karakteristični znaci u EEG zapisu i obrazac napada, kao što su žarišni napadi sa vizuelnom simptomatologijom, mogu uputiti lekara do prave dijagnoze. Dijagnoza se postavlja ubrzo, jer dolazi do ispoljavanja farmakorezistencije- naime primena adekvatnih lekova datih u odgovarajućim dozama ne dovode do prestanka napada. Postepeno dolazi do kognitivnog pada, mioklonije postaju izraženije i one predstavljaju jedan od glavnih onesposobljavajućih faktora. Javlja se i cerebelarna simptomatologija i tada postaje jasno da se radi o progresivnoj miokloničkoj epilepsiji. Dalji tok bolesti podrazumeva gubitak motornih funkcija i kognitivno propadanje sve do razvoja demencije. Nakon par godina deca postaju vezana za postelju, a smrtni ishod nastupa prema literaturi nakon 4-10 godina od početka bolesti.

4. Koliko je retka?

Progresivne miokloničke epilepsije se javljaju u samo jedan posto osoba sa epilepsijom koja se leče u specijalizovanim centrima. Učestalost je različita u različitim regionima sveta, od 1 na prema milion do 1 na prema 200000 u Kanadi, Indiji i mediteranskom regionu.

5. Kako se postavlja dijagnoza i da li je moguće uraditi analizu kod nas (ako jeste, gde tačno)?

Molekularno genetička analiza se može uraditi u Beogradu, na Biološkom fakultetu. Genetičarka dr Miljana Kecmanović dala

je veliki doprinos dijagnostici ovog oboljenja na molekularnom nivou u Srbiji ali i šire u regionu.

6. Koji doktor specijalista je zadužen za praćenje ovih pacijenata?

Pre svega dečji neurolog, u kasnijem toku bolesti kada su pacijenti, tada već odrasle mlade osobe vezane za postelju adultnim neurolozima se pridružuju internisti i fizijatri.

7. Kako se leči, da li postoje neka klinička ispitivanja?

Terapija je za sada samo simptomatska.

Profesor Delgado –Escueta sa Univeziteta u LA je započeo ispitivanja kod pacijenata sa mutacijom u genu za laforin, kod kojeg zbog njegove specifične genske strukture intravenska primena visokih doza gentamicina može dovesti do izmena u genskom materijalu, i na taj način sprečiti nagomilavanje poliglukoza, tj omogućiti normalan metabolizam glikogena. Na žalost ova eksperimentalna terapija se može primenjivati samo kod dece koja imaju mutaciju u genu za laforin, a preko 90% naših pacijenata ima mutaciju u genu za malin, tako da ne mogu da se uključe u ovu studiju.

Profesor Minassian koji vodi istraživanja u Torontu, Kanadi, je fokusirao svoj rad za sada na animalnim modelima. 2011.godine njegov tim je napravio veliki proboj uspevši da putem genskih promena kod miševa dovedu do odstranjenja poliglukoza iz tkiva, što je dovelo do njihovog izlečenja. Deo ovih istraživanja bio je potpomognut donacijama koje su sakupili roditelji naših pacijenata. Od tada se vrše ispitivanja u smislu traženja načina kako bi se putem lekova ova saznanja primenila na lečenje kod ljudi.

8. Koliko ima kod nas pacijenata?

Profesor Jović u saradnji sa drugim kolegama sa Klinike za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, kao i sa lekarima iz našeg regiona i genetičarkom Kecmanović, u poslednjih 16 godina kod nas je dijagnostikovao 15 pacijenata sa ovom bolešću.



Dečak sa Laforinom epilepsijom

9. Gde se može naći podrška i više informacija o ovoj bolesti?

Postoji sajt u regionu koji je osnovala majka devojaka obolelih od Laforine bolesti www.lafora-tacamiki.com.

Takođe tu su sajtovi iz SAD, www.chelseahope.org - sajt koji su takođe osnovali roditelji devojčice koja je obolela od Laforine bolesti.

GARD Genetic and Rare Disease Information Center, rarediseases.info.nih.gov, je sajt za roditelje i lekare.

Dr Galina Stevanović
Klinika za neurologiju i psihijatriju dece, Beograd

IZGUBILA ŽIVOTNU BITKU, POBIJEDIĆE LAFORINU BOLEST -

Istinita životna priča porodice Gajić koja će vas podsetiti da su pobede različite i da nada ne umire ni posle smrti.

Knjiga je posvećena kćerki Tatjani, svoj Lafora deci i deci oboleloj od retkih bolesti. Iako je Tatjana izgubila svoju bitku, borba za život mlađe ćerke Milane koja je takođe obolela se hrabro nastavlja.

Ovo je knjiga pred kojom niko neće ostati ravnodušan!

Prva tri čitaoca koja nam pošalju e-mail na adresu udruženja Život - mirosavljevic.bojana@gmail.com - dobiće knjigu.



Dogodilo se...

Shire kompanija osnovala specijalnu Komisiju za unapređenje dijagnostike retkih bolesti

10. decembra 2015. u Cirihi je održan sastanak specijalne novoosnovane Komisije za unapređenje dijagnostike retkih bolesti.

Objavljeni su sledeći, veoma zabrinjavajući statistički podaci:

- oko 350 miliona ljudi na svetskom nivou boluje od retkih bolesti, to je oko 5% svetske populacije
- 40% pacijenata je bar jednom pogrešno dijagnostifikovano
- u proseku prođe 4.8 godina od pojave prvih simptoma do uspostavljanja dijagnoze
- danas je poznato preko 7000 retkih bolesti, a samo 50 njih se smatra izlečivim
- dete obolelo od retke bolesti u proseku obiđe 8 lekara dok se ne uspostavi dijagnoza
- po najnovijim istraživanjima, kad se susretne sa retkom bolešću, preko 62% lekara ne zna kome da se obrati za savet
- za 10 godina, tretman stigne samo do 50% pacijenata

Jedna od najvećih farmaceutskih kompanija na svetu Shire nas je počastvovala pozivom za učešće na ovom sastanku koji je bio zatvorenog tipa.

Zamolili su nas da im predstavimo Zojin zakon i zvanično su ga uvrstili u potencijalna rešenja ovog problema. Na sastanku su takođe bili prisutni Alastair Kent, director Genetičkog saveza (Genetic Alliance) iz Velike Britanije, Dr Segolene Ayme, osnivač Orphanet-a, prof. Helena Kaariainen (National Institute for Health and Welfare iz Finske koja je i član European Society of Human Genetics), Prof. Ales Linhart (General University Hospital, Prag), Prof. Till Voigtlander (Medical University iz Beča), Prof. Maurizio Scarpa (Center for Rare Diseases, Nemačka).

Zaključeno je da je neophodan i hitan jedinstveni vodič za dijagnostiku i lečenje retkih bolesti na svetskom nivou koji bi, osim Zojinog zakona, sadržao i druge metode testiranja kao i screening na novorođenčadima.

Puno nas posla čeka, ali smo ponosni što mala Zoja iz Srbije i na ovaj način učestvuje u ovom veoma bitnom projektu.

Bojana Miroslavljević,

predsednica Udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život"



Deo prezentacije kompanije Shire

HRABRI NE SPUŠTAJU GLAVE!

5. novembra 2015., Beograd. U Kampusu Obrazovnog sistema 'Ruđer Bošković' održan je Treći paraolimpijski školski dan, a u okviru tradicionalne humanitarne manifestacije 'Humanost na delu u dečijem odelu' pod sloganom 'Hrabri ne spuštaju glave'. I ove godine tradicionalna humanitarna manifestacija, jedinstvena u Srbiji, organizovana je zajedno sa predstavnicima Paraolimpijskog komiteta koji su svojim prisustvom dali svoj veliki doprinos u podizanju humane svesti.

Na terenima su organizovane sportske aktivnosti, a centralno mesto pripalo je aukcijskoj prodaji rukotvorina đaka sa koje su skupljena sredstva dodeljena i našem udruženju Život kao organizaciji koja se bavi decom obolelom od retkih bolesti.

'Ovo je sjajna poruka da, pored one institucionalne odgovornosti škole, postoji i inicijativa samih đaka da pomognu kroz humanitarne akcije. Učenici na ovaj način pokazuju svoju humanost, ali i poručuju da nekad nije dovoljno samo saosećati, već treba pomoći na konkretan način,' rekao je menadžer škole Dragan Štulić.

Manifestaciju su svojim prisustvom podržali i gradski menadžer

Goran Vesić, predsednik POKS-a Zoran Mićović, Dejan Radonjić trener košarkaškog kluba Crvena Zvezda, Bogdan Obradović trener teniske reprezentacije Srbije, kao i mnogi proslavljeni sportisti, glumci-roditelji učenika škole.

Hvala prijateljima iz Boost team-a koji su uz nas i kroz ovu akciju. Hvala od srca!!!!

Udruženje ŽIVOT



Naša draga Dinka iz Boost team-a je naravno bila uz nas i na humanitarnoj izložbi

DOBRE VESTI DALEKO SE ČUJU ...

FDA je odobrila **Alexion's Stensiq (asfotase alfa)** - prvo odobreno lečenje perinatalnog, infantilnog i juvenilnog oblika HPP-a.

Šta je HPP (Hypophosphatasia)?

HPP je nasledna, retka, metabolička bolest kostiju koja ometa / prekida mineralizaciju. Simptomi uključuju slabljenje i omekšavanje kostiju, što uzrokuje abnormalnosti skeleta. Procenjuje se da HPP pogađa 1 od 100 000 novorođenčadi.

Klinički podaci:

Odobrenje se zasniva na podacima iz 4 klinička ispitivanja i pratećih ispitivanja, u kojima su učestvovali pacijenti sa perinatalnim, infantilnim i juvenilnim oblikom, koji su lečeni Stensiq-om u periodu od najviše 6,5 godina.

Kod pacijenata (starih od 1 do 6,5 godina) sa perinatalnim/infantilnim oblikom HPP-a lečenje je značajno doprinelo preživljavanju u poređenju sa istorijskom kontrolnom grupom pacijenata sa sličnim kliničkim osobinama. U 48. nedelji procena ukupnog broja preživelih bila je 97% kod tretiranih pacijenata (n=68) u poređenju sa 42% kod istorijske kontrolne grupe pacijenata (n=48).

Pritom, procenjeni broj preživelih bez invazivnog ventilatora bio je 96% kod tretiranih pacijenata (n=54) u poređenju sa 31% kod istorijske kontrolne grupe pacijenata (n=48). Rezultati studije takođe su pokazali kod pacijenata tretiranih Stensiq-om značajna poboljšanja u skeletnim manifestacijama HPP-a, prema RGI-C skali, i poboljšanja u visini i masi, merenim Z-skorovima.

Kod pacijenata (starih između 6 i 12 godina) sa juvenilnim oblikom HPP-a, lečenje Stensiq-om dovelo je do značajnog poboljšanja u skeletnim manifestacijama HPP-a u 24. nedelji, mereno RGI-C skalom, u poređenju sa istorijskim kontrolnim grupama. Do 54. meseca 100% pacijenata sa juvenilnim oblikom HPP-a reagovalo je na tretman Stensiq-om (n=8), mereno prema značajnom koštanom izlečenju, u poređenju sa 6% pacijenata u istorijskoj kontrolnoj grupi (n=32) na poslednjem merenju. Osim toga, pacijenti lečeni Stensiq-om imali su napredak u visini i masi, mereno Z-skorom, u poređenju sa netretiranim istorijskim kontrolnim grupama, kao i napredak u hodanju i pokretljivosti. Posle 4 godine lečenja, 100% procenjivanih pacijenata (n=6) ispunilo je 6-minutni test hodanja u okviru normalnog raspona koji im odgovara po uzrastu, polu i visini, dok ni jedan pacijent nije bio u normalnom opsegu na početku.

Stensiq je 5. terapija koju je FDA odobrila ove nedelje.

„Odobranje Strnsiq-a od strane FDA omogućava potpuno novi tretman pacijentima koji, do sada, nisu imali efikasnu terapiju za lečenje ove izuzetno retke genetske metaboličke bolesti, koja dovodi do preuranjene smrti beba i katastrofalnih posledica kod onih koji prežive.“ – rekao je David Hallal, direktor Alexion-a.

„Drago nam je što lek pomaže kod preživljavanja male dece, značajnog izlečenja kostiju i napredovanja u rastu i pokretljivosti pacijenata sa HPP-om koji su imali simptome pre svoje 18. godine i koji su lečeni Stensiq-om. Radujemo se brzom uvođenju ove terapije, koja menja život pacijentima sa HPP-om i njihovim lekarima u SAD-u.“

Udruženje "Život"

Evie Elsaesser koja boluje od HPP-a je primila eksperimentani tretman kad je imala samo 2 meseca



Šestogodišnja devojčica koja boluje od HPP-a

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



29 FEBRUARY

**SVETSKI DAN
RETKIH BOLESTI
2016**



RAREDISEASEDAY.ORG



Život

Prijatelji udruženja:

BOOST TEAM

Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece - "Život"
Bul. Oslobođenja 41, 21000 Novi Sad
062/585-118
www.zivotorg.org