

**MALI LAZAR I
NJEGOVA BORBA**



**DOPUNSKA TERAPIJA
SA PRAKTIČNIM PRISTUPOM**

REČ STRUKE
str. 10

**DOSTUPNOST
ENTERALNE ISHRANE**

REČ DRŽAVE
str. 5



**LENZ-MIKROFTALMIJA
SINDROM I LAZAREVA BORBA**

REČ PACIJENTA
str. 8

**BATEŃOVA BOLEST-
GODIŠNJA KONFERENCIJA
U DENVERU,
COLORADO, 2019**

DOGODILO SE ...
str. 12

**INTERNACIONALNO
UDRUŽENJE ZA KONGENITALNU
HIPERINSULINEMIJU
CHI**

REČ UDRUŽENJA
str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

Tema koju pokrećemo u ovom broju je upotreba kanabidiola u medicinske svrhe. Svesni smo da postoje oprečna mišljenja o ovoj temi. Takođe smo svesni da je to rezultat nedovoljne informisanosti koja je prisutna čak i kod lekara (stručnjaka) koji su članovi komisija (tzv. radnih tela) nadležnih institucija koje odlučuju o zakonskoj regulativi ovog pitanja. Veliki procenat retkih bolesti su neurodegenerativne. Epileptični napadi, spazmi i ostali neurološki simptomi su svakodnevica kako obolelih tako i njihovih porodica.

U rubrici **REČ STRUKE** Dr David Neubauer sa Medicinskog fakulteta u Ljubljani govori o prednostima i budućem razvoju primene lekova baziranih na kanabidiolu kod dece. U slećem broju našeg časopisa ćemo predstaviti situaciju sa ovim lekovima u Srbiji. Za sada, baš zbog nedostatka zakonske regulative, oboleli i roditelji obolele dece nabavljaju ove lekove u inostranstvu, u soptvenom aranžmanu, sami doziraju ove lekove i sami ih uvode u terapiju. Da li to treba tako da bude? Zahvaljujemo se Ani Tomas Petrović sa Medicinskog fakulteta u Novom Sadu na prevodu i obradi ovog teksta.

Želimo da najavimo konferenciju za Kongenitalnu hiperinsulinemiju CHI koja će se održati u Beču 20-22.09.2019. U skladu sa tim u rubrici **REČ UDRUŽENJA** predstavljamo američko CHI udruženje i zahvaljujemo se Julie Raskin čiji sin boluje od ove bolesti, a koja je predsednik ove organizacije. Mi ćemo svakako biti prisutni na ovoj konferenciji i u oktobarskom broju našeg časopisa možete očekivati i izveštaj o tome.

Rubrika **REČ PACIJENTA** predstavlja Lenz mikroftalmija sindrom i borbu malog Lazara i njegove porodice sa ovom bolešću.



Internacionalno udruženje za hiperinsulinizam - Ben sa drugarima



Kao i uvek, puno događaja u rubrici **DOGODILO SE...**: održana je godišnja konferencija za Batenovu bolest NCL u USA i direktno sa ove konferencije Sara Bajlo iz Zagreba, majka male Gabi koja boluje od NCL 7 nam je poslala izveštaj sa najnovijim informacijama. Zatim, udruženje za pomoć i podršku osobama sa mukopolisharidozom - MPS Srbija je imala čast da bude organizator i domaćin, tradicionalnog godišnjeg sastanka Internacionalne MPS mreže. U hotelu Marriott u Beogradu je od 05.-07. jula MPS Srbija je ugostila članove MPS udruženja iz preko dvadeset zemalja sveta, uključujući i SAD, Brazila, Argentine, Turske, većine evropskih država, pa čak i Bocvane. Hvala Dragani Lajko, predsednici udruženja MPS Srbija na detaljnom izveštaju i organizaciji ovako važnog događaja.

Najavljujemo - Udruženje za Vilijamsov sindrom organizuje akreditovan jednodnevni međunarodni seminar pod naslovom „Introducing Williams syndrome to health practitioners” 20. oktobra 2019. godine u SOŠO „Milan Petrović” u Novom Sadu.

Tema rubrike **REČ DRŽAVE** je (NE)Dostupnost enteralne ishrane u našim bolnicama. Na ovu temu smo se odlučili zbog poziva naše čitateljke čijem detetu nije bila odobrena enteralna hrana iako je u tom momentu boravilo na odeljenju intenzivne nege i imalo je ugrađenu sondu. Tačnije rečeno, odobrena mu je, ali je nije dobio jer „Bolnica nema”!!??? Da li je dozvoljeno po zakonu da bolnica nema i da li to može da naškodi pacijentu, možda čak i životno da ga ugrozi, pročitajte u tekstu Ivane Badnjarević iz Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije NORBS.

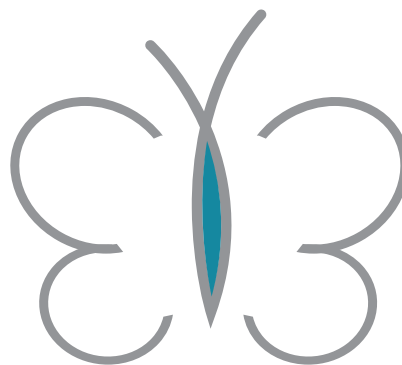
S poštovanjem,

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**

BENOVA PRIČA O HIPERINSULINIZMU

Impresionirani snagom ,doslednošću i upornošću jedne majke čije dete boluje od retke bolesti ,a užasnuti činjenicom da 10 dana "odgođene" dijagnoze može značiti život sa invaliditetom ,odlučili smo da upoznamo Bena i predstavimo Vam njegovu borbu i borbu njegove majke sa urođenim hiperinsulinizmom .

Njihova priča počinje ovako....

Dva dana su promenila budućnost Bena Raskin-Grossa. Prva dva dana života njegov urođeni hiperinsulinizam (HI) ostao je neprimećen, a izuzetno nizak nivo šećera u krvi postao je glavni izazov Benovog života.

Ta dva dana takođe su zauvek promenili i njegovu majku. Benovo iskustvo postalo je motivacija Julie Raskin da se neumorno zalaže u ime dece sa HI i da marljivo širi svest o HI kako bi druga deca bila što pre dijagnostifikovana i time izbegla neurološka oštećenja i smrt.



Ben sa Krisom na CHI FAN KON. 2014.



Ben sa momcima na CHI FAN KON. 2014.

"Odmah nakon rođenja Bena, dok smo još bili u bolnici, primetila sam nešto čudno i to sam rekla doktorima. Bio je izuzetno letargičan bez ikakvog interesa za okolinu . Ali doctor je rekao: "On je savršeno normalno dete", kaže Julie. Kad ga je dva dana kasnije dovela u hitnu pomoć, nivo šećera mu je bio prenizak da bi se mogao meriti. Prošlo je 10 dana kad su mu postavili dijagnozu HI, a Ben je prevezen u dečiju bolnicu u Filadelfiji (CHOP) na lečenje kod stručnjaka iz urođenog hiperinzulinizma. Imao je difuznu bolest i trebale su mu tri operacije (poslednja za uklanjanje dela njegove gušterače koji se regenerisao). Ben, koji danas ima 21 godinu, ima dijabetes, slab vid i poteškoće s motoričkim sposobnostima kao rezultat nepriznatog niskog šećera u krvi kao novorođenče.

Završio je godinu na koledžu Landmark u Putneyu, preko 400km udaljenom od svoje kuće u New Jerseyju. Lepo napreduje na liberalnim studijima umetnosti . Uz povremenu podršku zdravstvene klinike na faksu, on upravlja dijabetesom s stalnim monitorom glukoze i insulinskom pumpom. CHOP-ov Centar za dijabetes pripremio ga je da se sam brine za dijabetes, a njegova medicinska sestra tamo, Heather McKnight, RN, MSN, CRNP, na raspolaganju je za brzu telefonsku konzultaciju ako mu zatreba.

"Zaista sam odlično", kaže on. "Moj A1C (dugoročna mera šećera u krvi) je bila prilično dobra za dete na koledžu."

Benova ljubav prema pevanju se nastavila u srednjoj školi Glen Ridge ,gde je bio u 16 predstava i član elitnog hora svoje škole. Nakon što je dve godine proveo na fakultetu, nedavno je pohađao tri kursa fizičkog vaspitanja. "Oni su mi pomogli da razvijem mentalitet o tome koliko je važno živeti i jesti zdravo", kaže on.

"On je odlučan mladić", kaže Julie. "Ima stav "SVE MOGU" i neverovatnu energiju."

Tokom godina, Julie je svoje zastupanje Bena pretvorila u šire postupke. Pridružila se drugim roditeljima dece s HI, a zatim 2005.godine, osnovala Congenital Hyperinsulinism International (CHI). Glavni prioritet CHI-a je zalagati se za one koji imaju HI.

ŠTA JE UROĐENI HIPERINSULINIZAM?

Urođeni hiperinsulinizam (HI) je najčešći uzrok teške i trajne hipoglikemije (niske koncentracije šećera u krvi) kod novorođenčadi i dece. Dugotrajna hipoglikemija je najučestaliji uzrok trajnog oštećenja mozga koje se može sprečiti.

Postoji niz različitih uzroka teškog hiperinsulinizma. Neki oblici će spontano proći i smatraju se prolaznim. Drugi se, pak, javljaju usled promena u genima i mogu trajati doživotno. Rizik od oštećenja mozga postoji u oba slučaja.

Oko 60% beba sa HI razvije hipoglikemiju tokom prvog meseca života. Od preostalih, skoro sve razviju hipoglikemiju pre navršenih godinu dana.

Bebama sa HI potrebna je do pet puta veća količina šećera (glukoze) nego ostaloj deci.



U većini zemalja učestalost HI iznosi 1:25.000-50.000 novorođenčadi.aja.

Kod dece sa HI, pankreas (koji je odgovoran za lučenje insulina) ne detektuje dobro nivo šećera u krvi te proizvodi insulin i kada nivoi glukoze nisu visoki, prouzrokujući na taj način tešku i često dugotrajnu hipoglikemiju.

#bemysugar
#stopthelows

Pravovremenim postavljanjem dijagnoze, ranim lečenjem i intenzivnom prevencijom hipoglikemije, oštećenje mozga i smrt se mogu sprečiti.

CHI Congenital Hyperinsulinism International
www.congenitalhi.org

 Congenital Hyperinsulinism

 @congenitalhi

 @chi_hypoglycemia



Preko web stranice i kanala društvenih mreža CHI pruža podršku i informacije porodicama obolelih. Znajući da je Benova odgođena dijagnoza uobičajeno iskustvo za novorođenčad s HI, ova organizacija neumorno radi na informisanju šire medicinske zajednice o HI, simptomima i načinima lečenja.

“Pravovremena dijagnoza je izuzetno važna”, kaže Julie, izvršni direktor CHI. “To predstavlja razliku između teškog invaliditeta ili potpuno normalnog.”

CHI takođe finansira istraživanje HI-a i nedavno je pokrenuo HI Global Registar, u saradnji s Nacionalnom organizacijom za retke bolesti (NORD). Cilj registra je unapređivanje razumevanja HI proučavanjem iskustva onih koji žive s njim. Registar će podržati klinička ispitivanja i druge istraživačke studije u području HI.

“Jako smo uzbuđeni zbog uključivanja porodica pacijenata u bolje razumevanje ovog stanja”, kaže Julie. „Naš slogan HI Global Registra glasi „I ja sam istraživač!“

“Jako smo uzbuđeni zbog uključivanja porodica pacijenata u bolje razumevanje ovog stanja”, kaže Julie. „Naš slogan HI Global Registra glasi „I ja sam istraživač!“

CHI radi na stvaranju standarda koji bi doveli do sertifikovanja ekspertnih centara za lečenje HI.

“Neki centri, poput onog u CHOP-u, rade izvrsno i imaju sjajne rezultate”, kaže Raskin. “Ali postoji puno bolnica koje stvarno ne razumeju HI i možda nemaju stručnost koju pacijenti trebaju. Oznaka Ekspertnog centra, na koju bi se mogao prijaviti bilo koji centar i bilo gde u svetu, dala bi porodicama pacijenata znanje potrebno za donošenje dobrih odluka o tome gde ići na lečenje.”

Umrežavanje porodica



Ben sa ocem na na CHI FAN KON. 2014.



Ben sa dedom, babama i tatam na CHI FAN KON. 2014.

CHI je partner s CHOP-ovim HI centrom za sponzorisanje konferencija za porodice, kada se porodice celog sveta, okupe kako bi upoznali najnovija istraživanja i nove tretmane i podelili svoja iskustva.

Pošto je HI tako redak – jedan oboleo na oko 50 000 živorođenih - konferencija je u većini slučajeva jedino vreme i mesto gde se porodice mogu upoznati međusobno i shvatiti da nisu usamljeni u bolesti svog deteta.

“Način života naših porodica je takav da se konstantno brinemo o mogućim oštećenjima mozga. Ponekad nas to razdvaja od naših lokalnih zajednica”, kaže Julie. “Kad se okupimo na konferencijama, to je poput povratka kući u proširenu porodicu koja to sve jako dobro razume.”

Želimo da najavimo konferenciju za Kongenitalnu hiperinsulinemiju CHI koja će se održati u Beču 20-22.09.2019. Jako nam je drago što ćemo i lično upoznati i Bena i njegovu majku Julie kao i ostale CHI porodice.

Mi ćemo svakako biti prisutni na ovoj konferenciji i u oktobarskom broju našeg časopisa možete očekivati i izveštaj o tome.

Udruženje Život

(tekst na engleskom jeziku možete pročitati na

<https://www.chop.edu/stories/personal-public-advocacy-ben-s-hyperinsulinism-story>)

DOSTUPNOST ENTERALNE ISHRANE

Kada se govori o zdravlju, vrlo često smo u prilici da čujemo savete o značaju zdrave ishrane i o tome kako je izbalansirana ishrana važna za zdravo funkcionisanje organizma. Nauprot tome, veoma retko smo u prilici da čujemo savete o značaju nutritivno izbalansirane ishrane kod osoba sa retkim bolestima, kojima je zbog specifičnosti zdravstvenog stanja neophodna enteralna ishrana. U ovom tekstu se bavimo upravo pitanjima „Šta je enteralna hrana?“, „Da li je enteralna hrana lek?“, „Da li je enteralna hrana obolelima u Srbiji dostupna o trošku obaveznog zdravstvenog osiguranja?“

Ukoliko je iz bilo kojih razloga bolesniku onemogućeno uzimanje hrane prirodnim putem ili kako se najčešće kaže peroralno (preko usta), postoje i druge mogućnosti za uzimanje hrane kroz gastrointestinalni sistem odnosno sprovodi se enteralna ishrana.

Ishrana bolesnika je važan deo lečenja, češće kao pomoćna, a ponekada i kao osnovna terapija. U širem smislu nutritivna terapija obuhvata sve oblike ishrane bolesnika, dok u užem smislu obuhvata ishranu pacijenata sa izmenjenim mogućnostima za normalnu ishranu i tada se primjenjuje enteralna i/ili parenteralna ishrana odnosno veštačka ishrana bolesnika.

Enteralna ishrana podrazumeva unošenje hranjivih materija preko usta - oralnim putem, preko nazogastrične sonde ili gastrostome pod uslovom da je gastrointestinalni sistem funkcionalan, a bolesnik nije u mogućnosti da uobičajenim unosom obezbedi nutritivne potrebe organizma.

Na listi lekova RFZO se enteralna hrana, tačnije preparati nutridrink i nutrison, nalaze na listi A i odobravaju se o trošku obaveznog zdravstvenog osiguranja. Međutim, problem leži u činjenici da se ova vrsta terapije ne odobrava za sve pacijente kojima je potrebna. Dešava se da preporuke lekara specijaliste gastroenterologa i/ili konzilijarno mišljenje ustanove tercijarnog nivoa zdravstvene zaštite da se za pacijenta obezbedi enteralna hrana ostaju nevidljivi pred listom lekova i indikacija definisanih od strane RFZO, te se enteralna ishrana odobrava samo za određene indikacije:

- Progresivna mioklonična epilepsija - LaForina epilepsija (G40)
- Mitohondrijalna (metahromatska) leukodistrofija (G31.9)
- Spinalna mišićna distrofija (G12)
- Batenova bolest (E75.4)
- Druge retke bolesti na predlog Republičke stručne komisije za retke bolesti.

N003582	V05DX	NAMIRNICE ZA ENTERALNU ISHRENU	NUTR. DRINK	RASTOVR ZA ENTERALNU ISHRANU	BOČICA, 200ml (1,5 kcal/ml)	N.V.NUTRICIA Zoetermeer	Holandia	181.10	/	/	50.10	1.Progresivna mioklonična epilepsija-La Forina (G40) 2. Mitohondrijalna(metahromatska) leukodistrofija (G31.9) 3.Spinalna mišićna distrofija(G12) 4.Batenova bolest(E75.4) 5.Druge retke bolesti na predlog Republičke stručne komisije za retke bolesti	Kod bolesnika koji su zbog progresije bolesti izgubili gutanja. Za indikaciju pod tačkom 1.,2.,3.4., i 5. lek se uvodi u terapiju na osnovu mišljenja tri lekara zdravstvene ustanove koja obavlja zdravstvenu delatnost na tercijalnom nivou zdravstvene zaštite.
N003592	V05DX	NAMIRNICE ZA ENTERALNU ISHRENU	NUTR. BON	RASTOVR ZA ENTERALNU ISHRANU	BOCA, 200ml (1kcal/ml)	N.V.NUTRICIA Zoetermeer	Holandia	181.10	/	/	50.10	1.Progresivna mioklonična epilepsija-La Forina (G40) 2. Mitohondrijalna(metahromatska) leukodistrofija (G31.9) 3.Spinalna mišićna distrofija(G12) 4.Batenova bolest(E75.4) 5.Druge retke bolesti na predlog Republičke stručne komisije za retke bolesti	Kod bolesnika koji su zbog progresije bolesti izgubili gutanja. Za indikaciju pod tačkom 1.,2.,3.4., i 5. lek se uvodi u terapiju na osnovu mišljenja tri lekara zdravstvene ustanove koja obavlja zdravstvenu delatnost na tercijalnom nivou zdravstvene zaštite.

Napomena koja je data uz ovu listu lekova (liste lekova su dostupne na sajtu RFZO <http://rfzo.rs/index.php/osiguranalica/lekovi-info/lekovi-actual>) je da se enteralna hrana odobrava kod bolesnika koji su zbog progresije bolesti izgubili refleks gutanja i da se za navedene indikacije lek se uvodi u terapiju na osnovu mišljenja tri lekara zdravstvene ustanove koja obavlja zdravstvenu delatnost na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite.

Ono što je pozitivno, a što je izmenjeno pre par godina, je stavka da se enteralna ishrana može odobriti za druge retke bolesti na predlog Republičke stručne komisije za retke bolesti. U ovom slučaju, konzilijarno mišljenje iz zdravstvene ustanove tercijarnog nivoa se upućuje Republičkoj stručnoj komisiji kao zahtev za odobrenje. Uz ovakvo odobrenje od strane Republičke stručne komisije osiguraniku se na recpt može izdati enteralna ishrana. U praksi se dešavalo da se Republička stručna komisija izjasni kao nenadležna po ovom pitanju ali u tom slučaju postoji pravo da se uloži žalba i da se zahteva mišljenje.

Udruženje Život, Udruženje za Kronovu bolest i mnoga druga udruženja pacijenata koji zbog zdravstvenog stanja zahtevaju enteralnu ishranu, obraćali su se u nekoliko navrata nadležnim institucijama sa molbom da se ovakav vid lečenja odobri svim pacijentima kojima je iz bilo kog razloga onemogućeno uzimanje hrane prirodnim putem. Takođe, ovim putem želimo ukazati na činjenicu da gubljenje refleksa gutanja i ishrana preko nazogastrične sonde ili gastrostome ne bi smela biti jedina indikacija za odobravanje enteralne hrane. O ovome svedoče i izveštaji o kliničkoj efikasnosti i indikacijama za enteralnu ishranu koja se potvrdila u kliničkim studijama koje su objavljene u stručnim časopisima sa visokim impakt faktorom u oblasti pedijatrije u poslednjih 20 godina. Takođe, pozitivan primer na koji se možemo ugledati je u Velikoj Britaniji gde je pri Vladi Velike Britanije formiran Savetodavni odbor za granične supstance (The Advisory Committee on Borderline Substances, ACBS) koji Nutridrink preporučuje u stanjima:

- sindrom kratkog creva;
- malapsorpcija;
- preoperativna priprema podhranjenih pacijenata;
- inflamatorna bolest creva (Kronova bolest, ulcerozni kolitis);
- totalna gastrektomija;
- disfagija;
- fistula creva;
- bolesti povezane sa malnutricijom (karcinom, bolesti jetre i bubrega i slično).

Ponovićemo misao sa početka teksta: izbalansirana ishrana je važna i zalažemo se da se ravnopravno omogući svim pacijentima kojima je neophodna: deci, odraslima, osobama sa nazogastričnom i/ili gastrostomom, kao i pacijentima kojima je iz bilo kog drugog razloga ovakav vid terapije indukovano od strane lekara.

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 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:

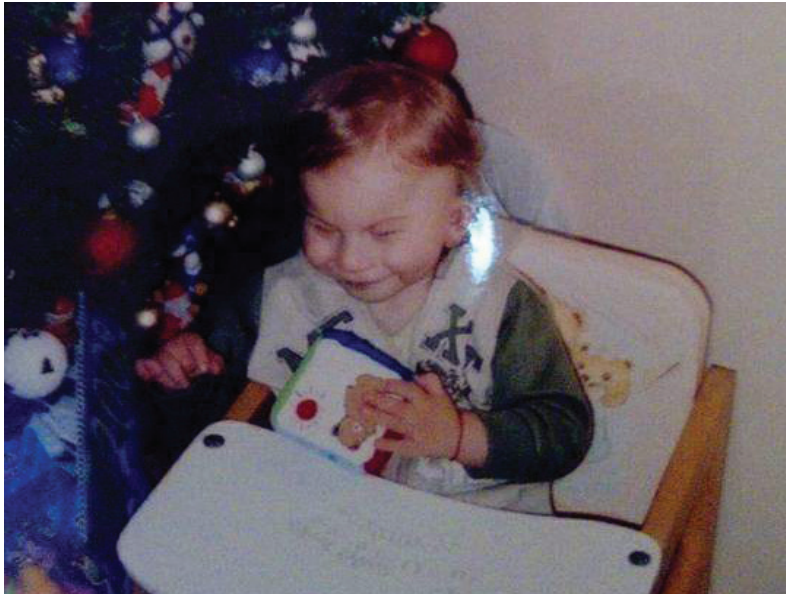


Dečje:





LENZ-MIKROFTALMIJA SINDROM I LAZAREVA BORBA



Lazar sa nepune 3 godine

Tog marta 2007.godine jedva sam čekala kraj meseca kada je bio termin mog prvog porođaja. Imala sam 24 godine, a suprug 26, oboje mladi i zdravi kao i članovi naših porodica i familija. Trudnoća je protekla bez ikakvih problema, doktori su na ultrazvučnim pregledima govorili da je sve u redu, tako da sam se, kada je moj Lazar poranio i došao na svet dve nedelje pre termina prirodnim putem porodila u vanbolničkom porodilištu u Lazarevcu. Kako je Lazarevac beogradska opština za svaku i najmanju sumnju da može doći i do najmanjeg problema doktori pacijente šalju u Beograd, za bilo šta da je u pitanju a kamoli porođaj. Ovde se nije očekivalo da će biti bilo kakvih problema. A bilo je, najtežih...lako je porođaj prošao relativno lako i brzo, Lazar je odmah po rođenju reanimiran i nakon par sati upućen u Institut za neonatologiju u Beogradu. Ostala sam sama u porodilištu gde mi je doktor rekao da se moja beba nagutala plodove vode i da je zbog toga upućen u Institut za neonatologiju, da se to dešava i da će sve biti dobro.

Nakon dva dana izašla sam iz porodilišta i odmah otišla na Institut da vidim svoju bebu. Bio je smešten na intenzivnoj nezi, u inkubatoru, priključen na aparate, oko njega, čini mi se milion cevčica i kablova. Kada mi je doktorka koja je tamo preuzela brigu o njemu rekla koje anomalije ima moje dete bukvalno sam pala u nesvest. A tek je počela! Lazar je rođen sa brojnim lakšim i teškim anomalijama, imao ih je bukvalno od glave do nožnih prstiju. Dozirano su me obavestavali o njima svakog dana kada mu odem u posetu, uvek ističući da nisu sigurni da će preživeti. Da se mojoj bebi oči nisu razvile kako bi trebalo još u stomaku i da je rođen sa teškim oštećenjima i potpuno slep, rekli su mi tek nakon mesec dana od njegovog rođenja. Ni sama ne znam kako sam preživela taj period. Njegove dijagnoze su bile brojne-kraniostenozna (prevremeno srasla bočna fontanela),pektus (uvučen grudni koš, teška deformacija istog koja ga sada najviše ugrožava zbog razvoja srca i pluća), srčana mana ASD, mikroftalmus (teško oštećenje očiju), ekvino-varus (skroz iskrivljena stopala ka unutra), cista na dušniku, hipospadija, sindaktilija (spojena po dva prstića na rukama i nogama), teško zaostajanje u psiho-motornom razvoju.Ipak, nakon mesec i po dana provedenih na Institutu za neonatologiju, mom Lazaru se stabilizovalo disanje i opšte zdravstveno stanje te smo odatle otpušteni i prebačeni u Univerzitetsku dečiju kliniku u Tiršovoj, da pokušamo da bar ublažimo ostale probleme. U UDK u Tiršovoj prve dve godine Lazarevog života je njegovo stanje i problem koje ima pratilo čitav tim lekara različitih specijalnosti-neurolog, neurohirurg (sa 4,5 meseca je operisana kraniostenozna),plastični hirurg, kardiolog, ortoped, fizijatar, neonatolog, pulmolog,genetičar, urolog, gastroenterolog, očni lekar Ana Oros iz Novog Sada...

Nakon nepunih godinu dana doktor genetičar je postavio dijagnozu CHARGE syndrom, redak sindrom koji objedinjuje skoro sve anomalije koje ima moj sin. Sve što sam mogla da nađem o tom sindromu je bilo na internetu, na engleskom jeziku, vrlo šturo. U našoj zemlji ni lekari nisu čuli za njega. Ipak, kako nam je genetičar objasnio, mogućnost da se neka od anomalija ponovi u narednoj trudnoći je bila 2-3%. Za Lazara nije bilo mogućnosti uraditi nešto što bi mu popravilo zdravstveno stanje, svi su govorili "Žao nam je, ali to je što je..." .Mogli smo samo da ga volimo i negujemo što više možemo.Lazar ne vidi,ne hoda, ne govori, koristi pelene, sedi kratko uz naslon odbija hranu...

Kako je rastao problemi sa disanjem su nestali, ali je oduvek bio težak na hranjenju, nikad gladan, a tako je danas kada dozvoljava da mu samo tata ubaci nekoliko kašika hrane u usta, samo od sestara hoće da uzme vodu da pije, a ja sam zadužena za presvlačenje i kupanje :-).Tako da nam je on od pre godinu i po podelio obaveze oko njega. Kada je Lazar imao dve godine odlučila sam da rodim drugo dete, i tada je dobio sestru Lanu. Već sam rekla da mi je genetičar Goran Čaturilo rekao da su male šanse, samo 2-3% da se neka od anomalija koje ima Lazar ponovi.Takođe je rekao da nijedan test u trudnoći od standardnih koji se rade kod nas u bolnicama ne bi pokazao da ima anomalija jer je i Lazaru kariotip uredan,samo dobar ultrazvuk i još bolji doktor.

Tako da mi je drugu trudnoću vodio prof. dr Ljubić u GAK-u u Višegradskoj U Beogradu. Krajem maja 2009.godine rodila se Lana, zdrava i krupna beba. Unela nam je radost u našu malu porodicu. Ali, avaj...Lana nije napunila ni prvu godinu, došlo je do prvog mog relapsa, iznenadnog gubitka vida na desnom oku. Morala sam i ja da idem na mnoge preglede u Beograd da bih došla do dijagnoze, a i dalje sam Lazara vodila na redovne kontrole kod svih onih lekara. Nakon nekoliko meseci, došli smo i do moje dijagnoze a to je multipla skleroza. Saznanje da sam sa nepunih 28 godina obolela od teške, neizlečive bolesti sa vrlo neizvesnim tokom, opet me je slomilo. Ali, nisam imala izbora, morala sam brzo da nastavim dalje, bila sam potrebna Lazaru i Lani. Onda mi se stalno nametalo pitanje, a šta će i kako Lana sutra kad poraste, Lazar je teško psihomotorno ometen, u kolicima, ja sam obolela od bolesti koja često dovodi do invalidskih kolica. Nažalost na pomoć moje majke (otac mi je poginuo kad sam imala 7 godina u saobraćajnoj nesreći), suprugovih roditelja i ostale rodbine nikada nismo mogli da računamo,prvo jer su živeli daleko od nas, a iskreno, nisu ni bili zainteresovani.



Lazar u šetnji sa mamom



O Lazaru se brinu i seke



U šetnji

Tako da sam odlučila da i pored svega rodim treće dete. Nikolina je došla u avgustu 2012. nažalost i ona je odmah iz Višegradske prebačena u UDK u Tiršovoj na neonatologiju zbog dijagnoza duktus i asd. Opet neizmeran strah, ali hvala Bogu oba otvora na srcu su se nakon nekoliko meseci sama zatvorila tako da nije bilo potrebe za hirurškom intervencijom. Nikolina je zdrava i vesela devojčica. Negde nakon godinu-dve od njenog rođenja, a negde 6-7 godina od postavljanja dijagnoze Lazaru, doktor genetičar nam govori kako ipak nije dijagnoza CHARGE sy, a koja je ne zna... Iskreno, bila sam i šokirana i zbunjena. U to vreme se majka male Zoje, Bojana Miroslavljević javno i lavovski bori za zakon koji bi omogućio dijagnostiku i lečenje naše dece u inostranstvu ukoliko to u Srbiji nije moguće. Bez obzira što u to vreme imam troje dece, jednog bolesnog sina i dve zdrave ćerkice, ne planiram više da rađam decu, ipak uporno insistiram kod genetičara da se dođe do tačne Lazareve dijagnoze. To sam dužna svima nama, a pogotovo Lani i Nikolini koje bi trebalo u buućnosti da imaju svoju decu i da znaju šta im genetika nosi. Bojana se izborila za Zojin zakon, doktor Čuturilo je pristao da se ide dalje u potrazi za dijagnozom, Ministarstvo zdravlja je odobrilo, i poslali smo krv na analizu u Barselonu. Nakon čekanja dugog nešto više od godinu dana dobili smo rezultate u kojima ipak nisu došli do dijagnoze. Opet smo bili na početku. Opet insistiram da se ide dalje, i šaljemo krv u Ljubljanu. Opet smo dugo čekali. Ovog puta se isplatilo, jer smo konačno došli do dijagnoze, a to je mutacija gena NAA10 (NAA10), nedostatak enzima u ćelijama koji bi proteine pretvorio u korisne. Nosilac mutacije sam ja iako nemam apsolutno nijedan simptom. Dok je kod Lazara došlo do haosa. Šanse da se ova mutacija prenese na muško dete su 50% a na žensko 25%. Znači samo je sreća u pitanju što su Lana i Nikolina rođene potpuno zdrave bez ijedne anomalije...Ova mutacija je povezana sa dva sindroma-Ogdenov sindrom i Lenz-mikroftalmija sindrom. Genetičar u Tiršovoj nam je rekao da bi možda trebalo da ponovimo ispitivanja za dve godine da bi tačno precizirali koji je sindrom. Međutim, nakon dobijanja ovih rezultata, preko fejsbuka sam stupila u kontakt sa doktorom genetičarem Ljubišom Mihajlović iz Niša koji mi je mnogo detaljnije sve objasnio. Nakon toga sam našla grupu na fejsbukuu za decu sa mutacijom gena NAA10, a preko njih do genetičara u Londonu koji mi je poslao spise svojih istraživanja, iz kojih smo oboje zaključili da se radi kod Lazara o Lenz-mikroftalmija sindromu. Fizička sličnost sa drugom decom koja imaju taj sindrom je tolika kao da su blizanci u pitanju. Tek tada sam saznala koliko je redak taj sindrom, i sama mutacija gena NAA10 je retka i češće se kod nje radi o Ogdenovom sindromu, samo je 85 deteta u grupi na svetskom nivou, i svi kažu da u svojoj državi ne mogu naći još nekog ko ima istu dijagnozu, da su teže došli do nje, bilo da je u pitanju Britanija, Island, Kanada, Brazil, Amerika... U Srbiji nisam sreća nijedno dete da ima istu dijagnozu, niti su doktori genetičari sa kojima sam razgovarala. Ipak, ostaje nam da se i dalje borimo za što bolji položaj u društvu, da se takvoj deci omogući sve što im je potrebno i lečenje, i nega i socijalizacija, a roditeljima neophodna pomoć. Lazar je stalno kod kuće, nikad nigde nije bio uključen u socijalizaciju, jer je tako teško ometen, zbog toga ja ne radim i vrlo često ne odem ni kod lekara. Slobodno mogu reći da se naša petočlana porodica lavovski bori u ovoj našoj državi za golu egzistenciju, uostalom kao i većina porodica sa sličnim problemima...

Kristina Stričić, Lazareva mama

DOPUNSKA TERAPIJA SA PRAKTIČNIM PRISTUPOM

Dr David Neubauer sa Medicinskog fakulteta u Ljubljani, Univerzitetkog medicinskog centra i dečje bolnice, u saradnji sa kompanijom PharmaHemp, govori o prednostima i budućem razvoju primene lekova baziranih na kanabidiolu kod dece.

Postoji više od 140 poznatih fitokanabinoida u biljci kanabisa, od kojih su najpoznatiji kanabidiol (CBD) i delta-9-tetrahidrokanabinol (THC). Prvi navedeni, CBD, ne ispoljava negativne psihotropne efekte. Naprotiv, CBD čak i poništava neprijatne psihotropne i druge subjektivne i fizičke efekte THC-a, koji su posledica aktivacije CB1 receptora. Danas, postoje ubedljivi dokazi koji idu u prilog efikasnosti primene proizvoda baziranih na kanabisu u lečenju refraktorne epilepsije u detinjstvu i pojedinih sindroma. Čist molekul CBD-a je prvi lek izolovan iz kanabisa koji je dobio dozvolu za promet od američke Agencije za lekove (eng. US Food and Drug Administration (FDA)) a koji će uskoro biti odobren i od strane Evropske agencije za lekove. Ipak, brojna istraživanja ukazuju da su ekstrakti cele biljke kanabisa i ekstrakti bogati CBD-om efikasniji od pojedinačnog molekula CBD, zbog sinergističkih efekata sa drugim supstancama prisutnim u biljci kanabisa (kanabis pored kanabinoida, sadrži i flavonoide i terpene), što doprinosi tkz. "efektu pratnje" (eng. 'entourage effect'). Takođe postoje i drugi kanabinoidi koji su trenutno u procesu razvitka u pravcu farmaceutskih preparata za lečenje epilepsije, poput kanabidivarina (CBDV), delta 9-tetrahidrokanabivarina (TCBDV) i delta 9-tetrahidrokanabinolične kiseline (THCA), i deluje da će njihova efikasnost takođe biti pokazana. Kao što se THCA pretvara u THC kada se zagreva, CBDA dekarboksilacijom prelazi u CBD.



Dr David Neubauer



Prisutan u sirovom kanabisu, CBDA pruža brojne koristi po zdravlje, zahvaljujući antiproliferativnim, antioksidativnim, antibakterijskim i antiinflamatornim aktivnostima. CBDA ne stimuluše endokanabinoidni sistem u istoj meri kao njegov prekursor, a do sada nisu postojali podaci o antikonvulzivnom potencijalu CBDA. Tokom prošle godine, naše odeljenje je pratilo petoro dece sa ekstremno refraktornim formama epilepsije, koji su već promenili između pet i devet različitih standardnih antiepileptika, koji nisu bili kandidati za operativno lečenje, a nisu bili pogodni za druge tretmane poput stimulacije vagusa i ketogene dijeta. Svako dete je imalo genetski uslovljene epilepsije/encefalopatije: dvoje Dravet sindrom sa potvrđenom SCN1A mutacijom, 1 sa PDHC19 mutacijom (tkz. Dravet-like sindrom), jedno sa CDKL mutacijom i jedno sa Sturge-Weber sindromom. CBDA je uključen u lečenje usled propadanja u kognitivnim i motoričkim sposobnostima, kao i usled povećanja učestalosti napada. Svi pacijenti su lečeni sa dva standardna antiepileptika uz dodatak preparata kanabisa za medicinske svrhe spravljeno od cele biljke (poput preparata *Haleigh's Hope* i *Charlotte's Web*). Preparati su sadržavali 9% CBDA, 3.3% CBD, 0.1% kanabigerola, po 0.2% THC i THCA, 0.03% kanabinola (CBN) i THCV 0.1% kanabihromena. U naredne dve nedelje, roditelji su primetili poboljšanje u raspoloženju (kod troje dece), motoričkim sposobnostima (četvoro dece) i u smanjenju učestalosti (oko 50%) i u težini epileptičnih napada (kod svih obolelih), kao i kvalitetnije spavanje (kod dvoje dece).

Možemo zaključiti da dopunska terapija sa preparatima baziranim na celoj biljci kanabisa, bogatih sa CBDA, može pomoći deci oboleloj od rezistentnih formi epilepsije.

Autor bi želeo da se zahvali kompaniji *PharmaHemp* na podršci.

Prevod i obrada teksta

Ana Tomas Petrović

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



GODIŠNJI SASTANAK INTERNACIONALNE MREŽE UDRUŽENJA ZA POMOĆ I PODRŠKU OSOBAMA SA MUKOPOLISAHARIDOZOM

Udruženje za pomoć i podršku osobama sa mukopolisharidozom - MPS Srbija je, u julu, imala tu čast da bude organizator i domaćin, tradicionalnog godišnjeg sastanka Internacionalne MPS mreže (IMPSN), koji se svake godine održava na različitoj lokaciji i okuplja predstavnike MPS udruženja iz svih krajeva sveta, čineći jednu jedinstvenu svetsku mrežu udruženja. U hotelu Marriott u Beogradu je od 05.-07. jula MPS Srbija je ugostila članove MPS udruženja iz preko dvadeset zemalja sveta, uključujući i SAD, Brazila, Argentine, Turske, većine evropskih država, pa čak i Bocvane, dok su se Kanada, Novi Zeland, Australija i Malezija uključile preko video linka. Pored standardnih tema koje okupiraju ovu grupaciju udruženja, ovaj sastanak je bio posebno značajan, zato što su se članice IMPSN-a nakon mnogo godina od prvog zajedničkog sastanka po prvi put složile da se IMPSN ozvaniči i formalizuje kao pravna jedinica i ujedno krovno udruženje za sva svetska MPS udruženja. Osim dogovora oko formalizacije, prezentovanja analize, preliminarog biznis plana, strategije, vizije i misije nove internacionalne MPS mreže, definisani su i konkretni zadaci, dalji koraci kako bi se dogovoreno postiglo, podeljena su zaduženja i definisani rokovi.

U nastavku prvog dana, tradicionalno su farmaceutske kompanije, koje se bave tematikom mukopolisaharidoze i srodnih lizozmskih oboljenja predstavile ne samo rad svojih kompanije, već i najnovije poduhvate vezano za lečenje mukopolisaharidoze, tekuće projekte i kliničke studije. Okupljeni su imali prilike da, kroz interaktivnu diskusiju dobiju sve neophodne informacije koje će kasnije preneti članovima svojih udruženja. Od pomenutih farmaceuta skupu su se predstavile sledeće kompanije : Takeda, Ultragenyx, Sanofi, Biomarin, Regenexbio, Orchard i Abeona. Iz pomenutih prezentacija moglo se primetiti da je sada, kada je reč o mukopolisaharidozi, fokus istraživanja sa enzimsko supstitucionih terapija pomeren na gensku terapiju i da trenutno ima nekoliko paralelnih kliničkih studija, koje su za sada usmerene najviše na MPS tip I i MPS tip II. Prema izveštajima koji su do sada objavljeni može se reći da su klinička istraživanja genske terapije još uvek na samom početku, da je još uvek je rano za neke konkretne rezultate, ali da su značajni koraci načinjeni, te da su prve dobijene informacije ohrabrujuće.





Drugi dan skupa je protekao u prezentacijama uspešnih projekata pojedinačnih udruženja, tako da je MPS Brazil podelio sa okupljenima ideju o podizanju svesti o mukopolisaharidozi kroz projekat skrininga novorođančadi na MPS, koji sa uspehom ulazi u svoju drugu godinu. MPS Austrija već godinama, tradicionalno održava takozvanu terapijskunedelju za pacijente sa MPS – om i članove njihovih porodica, gde na jednom mestu okuplja oko 40 porodica koje za nedelju dana imaju prilike da učestvuju u različitim radionicama, kao što su psihološka, fizio-teraputska, praktikuje se terapija u bazenu i parteru, omogućeni su razgovori sa lekarima različitih specijalnosti, kao i druge vrste radionica za pacijente – logoped, radna terapija, terapija sa životinjama, i mnogi drugi sadržaji koji pacijentima i članovima njihovih porodica olakšavaju svakodnevni život sa mukopolisaharidozom.

Ovo je takođe bila prilika da se najavi sledeća velika MPS svetska konferencija, koja će se održati narednog avgusta u Barseloni. Predstavnicu MPS Španije je predstavila preliminarni program konferencije, naučni i za porodice, predavače, lokaciju, kao i smeštajne kapacitete.

U puna dva radna i izuzetno plodonosna dana koje su članovi IMPSN proveli u Beogradu, bilo je vremena i za druženje, obilazak Beograda i uživanje u svim njegovim lepotama, tako da su svi gosti, bez izuzetka, poneli sa sobom izuzetno pozitivne utiske, a MPS Srbija je pohvaljena za izuzetnu organizaciju i gostoprimstvo.

Dragana Lajko
MPS Srbija

SEMINAR O VS

Udruženje za Vilijamsov sindrom organizuje akreditovan jednodnevni međunarodni seminar pod naslovom „Introducing Williams syndrome to health practitioners” 20. oktobra 2019. godine u SOŠO „Milan Petrović” u Novom Sadu. Seminar je na engleskom jeziku sa simultanim prevodom na srpski, a predavači će biti iz Velike Britanije, Irske, Mađarske, Češke, Hrvatske i Srbije. Ciljna grupa seminara su lekari (pedijatri, kardiolozi, genetičari, neurolozi, endokrinolozi), biohemičari, psiholozi, defektolozi, logopedi, radni terapeuti.

Ciljevi edukacije su:

1. da se stručnjacima iz oblasti zdravstva i rehabilitacije pruže osnovne informacije o zdravstvenom, kognitivnom i psihološkom profilu dece i odraslih sa Vilijamsovim sindromom (VS)
2. da se evropski naučnici i istraživači koji se bave Vilijamsovim sindromom povežu da stručnjacima iz oblasti zdravstva u Srbiji
3. da se uspostavi saradnja između stručne zajednice u oblasti obrazovanja i zdravstva, što je od ključnog značaja za podizanje svesti o ovoj retkoj bolesti među zdravstvenim radnicima u Srbiji
4. da se podiže svest šire javnosti o Vilijamsovom sindromu, čime bi se poboljšao kvalitet života osoba sa VS
5. da se omogući rana dijagnoza VS i ranija intervencija, što je od ključnog značaja za očuvanje zdravlja osoba sa VS i sprečavanje njihove prerane smrti

Zdravstveni savet Srbije je akreditovao seminar pod evidencionim brojem A-1-2195/19 i dodelio učesnicima 5 poena. Seminar traje od 10 do 17 časova.

Prijave za seminar primaju se isključivo putem imejla na adresu udruzenjevilijams@gmail.com uz dokaz o uplati od 2000 dinara na račun 160-481650-38 (Banca Intesa), primalac: Udruženje za Vilijamsov sindrom, Mičurina 54/10, 21000 Novi Sad, svrha uplate: kotizacija za seminar o VS.

Za više informacija o seminaru posetite naš sajt: vilijamsovsindrom.com





KONTINUIRANA MEDICINSKA EDUKACIJA – Kragujevac

Dana 06.07.2019. u Kragujevcu održan je kurs kontinuirane medicinske edukacije pod nazivom „Kako prepoznati retku bolest, simptomi, dijagnostika i mogućnosti lečenja“.

Kurs je organizovan u saradnji NORBS-a i Instituta za molekularnu genetiku i genetičko inženjerstvo (IMGGI). Cilj ove, četvrte po redu edukacije, je informisanje, širenje znanja i razmena iskustva po pitanju prepoznavanja simptoma širokog dijapazona retkih bolesti, dijagnostika ovih bolesti i mogućnosti lečenja.

Zahvalni smo predavačima na odličnim predavanjima i učesnicima na zainteresovanosti. Nadamo se da ćemo biti u prilici da edukacije ponovimo i učinimo ih što dostupnijim struci.



KME edukacija dr. Brankovića



KME predavanja dr. Đorđevića

Poziv na javnu raspravu

Ministarstvo zdravlja u postupku pripreme Predloga programa za retke bolesti u Republici Srbiji za period 2020 –2022. godine, sprovodi javnu raspravu o Predlogu programa za retke bolesti od 5. avgusta 2019. godine do 24. avgusta 2019. godine.

Ministarstvo zdravlja poziva sve zainteresovane građane i stručnu javnost da uzmu učešće u javnoj raspravi i da primedbe, predloge i sugestije, dostavljaju elektronskim putem na adresu: retkebolesti@zdravlje.gov.rs ili pismenim putem Ministarstvu zdravlja, Nemanjina 22 - 26, Beograd, sa naznakom: „Za javnu raspravu o Predlogu programa za retke bolesti u Republici Srbiji za period 2020 –2022. godine“.

Po okončanju postupka javne rasprave Ministarstvo zdravlja analiziraće sve sugestije učesnika u javnoj raspravi i sačiniti izveštaj o sprovedenoj javnoj raspravi koji će objaviti na svojoj internet stanici i na portalu e - uprave. Pozivamo sve zainteresovane da ovaj dokument pročitaju, kao i da sve komentare i sugestije upute Ministarstvu zdravlja e-mailom na retkebolesti@zdravlje.gov.rs ili poštom na adresu: Ministarstvo zdravlja, Nemanjina 22-26, sa naznakom „Za javnu raspravu o programu za retke bolesti u Republici Srbiji za period 2020-2022. godine“.

Tekst predloga Programa i pripadajućeg akcionog plana, kao i poziv i program javne rasprave možete preuzeti sa sajta NORBS-a na dolenađenim linkovima:

- Poziv na javnu raspravu Program za retke bolesti
- Program javne rasprave Program za retke bolesti
- Predlog programa za retke bolesti u RS za period 2020-2022.
- Akcioni plan Predloga programa za retke bolesti u RS za period 2020-2022.

BATENOVA BOLEST- GODIŠNJA KONFERENCIJA U DENVERU, COLORADO, 2019

Kao što već dugi niz godina, američka udruga za Batenovu bolest organizira godišnju konferenciju za obitelji, tako je i ove, 2019. godine, konferencija održana u gradu Denveru, državi Colorado.

Kroz četiri dana, u hotelu Renaissance, održavao se program pun aktivnosti za obitelji.



konferencija

ČETVRTAK, 18.07.2019.

Prvi dan konferencije kada su pomalo pristizali sudionici iz cijele Amerike. Osim Amerikanaca, bile su i tri obitelji koje su došle preko oceana kako bi sudjelovale u ovom druženju.

Jedno od prvih predavanja bilo je pozdravljanje i upoznavanje novih obitelji. Bilo da su tek dijagnosticirali ili su prvi put na konferenciji. Joe Vigil, doktor znanosti, rehabilitacijski psiholog i roditelj djevojčice koja je izgubila bitku s Battenovom bolešću, održao je kratko predavanje i upoznavanje s obiteljima koje su prisustvovala.

Ostali programi taj dan bili su okrenuti braći i sestrama oboljelih, koji su imali pizzu i zabavu uz bazen, te kasnije druženje.



PETAK 19.07.2019.

Petak je počeo također s predavanjem Dr. Joe Vigila za nove obitelji, te prezentacijom novog spomenika za djecu koja su umrla od Battenove bolesti.

Novi spomenik je digitaliziran te pokazuje sliku djeteta, popis njegove obitelji (roditelji, braća sestre), godinu rođenja i smrti. Također ima opciju personaliziranja podloge te dodavanja novih slika. Spomenik je bio izložen svaki dan u jednoj od prostorija od 10 ujutro do 8 navečer.

Otvaranje ove konferencije vodio je Dr. Derek Weaver, liječnik i brat dvojice pokojnih dječaka s Battenovom bolešću, CLN3. Emotivno i motivirajuće predavanje gdje je izložio svoj put od brata dvojice bolesnih dječaka do liječnika koji danas pomaže obiteljima oboljelim od ove bolesti.

Kasnije su predavanja bila podijeljena na tip Battenove bolesti, te na mame i tate. Od CLN1 do CLN8 pa tako i na nedijagnosticirane obitelji kojima sumnjaju na ovu bolest.

Takve grupe podrške su odlične za sve roditelje kako bi podijelili iskustva, brigu i strahove s onima koji ih najbolje razumiju.



Prvi put je predstavljen nov digitalni memorijalni spomenik na kom je ime male Zoje Miroslavjević (Zojin zakon)



Sara Bajlo i Christina Berliba iz Moldavije sa svojim sinom koji ima NCL 2

Tijekom poslijepodneva organizirana su razna predavanja koja su pokrila sve teme, odnosno situacije s kojima se susreću obitelji, od grupa podrške za bake i djedove, braću i sestre, roditelje koji su izgubili dijete, itd.

Cijelo vrijeme organizirane su aktivnosti za djecu s Battenovom bolešću, te za braću i sestre koji su došli na konferenciju.



SUBOTA

Subotu su obilježila predavanja vezana uz genetiku, samu bolest, te terapije koje se provode, one koje su u nastanku te one koje se planiraju u budućnosti.

Sudionici su dobili bolji uvid u samu bolest te ono što se događa u organizmu djece. Također, znanstvenici su podijelili nova saznanja o tome što bolest sve čini i koliko toga je još uvijek, zapravo, nepoznato i neistraženo.



Svečani defile sve dece obolele od Batenove bolesti



Pano

Pričalo se o enzimskoj terapiji Brineura, te djelovanju na djecu. Govorilo se o genskoj terapiji za CLN1 koja uskoro počinje, te o genskoj terapiji za CLN3 koja je u pripremi. Također se rade istraživanja oko gubitka vida kod ove bolesti jer dosadašnja terapija ne prolazi do očnog živca te time ne sprječava gubitak vida kod djece.

Dan je završio velikom zabavom, odnosno dječjom paradom gdje su djeca oboljela od Battenove bolesti, otvorila večer ulaskom na paradu, zamaskirani u superjunake.

Večer je potrajala uz emotivno i prekrasno druženje svih okupljenih.

NEDJELJA

Nedjelja je bila dan oproštaja. Zajednički doručak i evaluacija svega što smo proživjeli ovih dana. Zadnje predavanje bila je oproštajna sesija za novo dijagnosticirane obitelji gdje smo podijelili svoje dojmove, brige i planove, te imali kratki podsjetnik na osjećaj stresa s kojim se svakodnevno nosimo i kako da sebi olakšamo.

Emotivni pozdravi, uspomene i nova prijateljstva, obilježila su rastanak još jedne prekrasne konferencije koju je organizirala američka udruga BDSRA.

Sara Bajlo, mama male Gabi iz Zagreba koja boluje od CLN7

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