

# REČ ZA ŽIVOT



## SMA- SKRINING NOVOROĐENČADI U SRBIJI

REČ DRŽAVE STR. 6



## VASINA PRIČA

REČ PACIJENTA

STR. 10



## PALIJATIVNA NEGA

REČ UDRUŽENJA STR. 4

## POJEDINAČNI TEST ZA PREKO 50 GENETSKIH BOLESTI SMANJIĆE VREME DO DOBIJANJA DIJAGNOZE SA DECENIJA NA DANE

REČ STRUKE STR. 14



## SADRŽAJ

- 02 REČ UREDNIKA**  
Uvodna reč
- 04 REČ UDRUŽENJA**  
PALIJATIVNA NEGA
- 06 REČ DRŽAVE**  
SMA- SKRINING  
NOVOROĐENČADI U SRBIJ
- 10 REČ PACIJENTA**  
Vasina priča
- 14 REČ STRUKE**  
Pojedinačni test za preko  
50 genetskih bolesti smanjiće vreme  
do dobijanja dijagnoze sa decenija  
na dane
- 16 DOGODILO SE**  
ICEPS
- 17 DOGODILO SE**  
Primarna imunodeficijencija (PID)
- 18 DOGODILO SE**  
Akademija za pacijente i zastupnike  
pacijenata 2022

# UVODNA REČ

Uvek je pravo zadovoljstvo kada delimo sa Vama pozitivne i produktivne informacije. Prva važna vest je da je u Srbiji konačno počeo pilot projekat za skrining novorođenčadi za spinalnu mišićnu atrofiju SMA. Za sad, testiranje novorođenih beba na SMA se sprovodi samo u GAK Narodni front u Beogradu, ali se nadamo da će biti proširena na sva druga porodilišta u Srbiji, ali se nadamo i da će se lista bolesti na koje se testiraju novorođene bebe u Srbiji i dalje proširivati. Svakako, ovo je veoma značaj korak u tom smeru. Dateljnije možete pročitati u našoj rubrici Reč države.

Druga važna informacija je da je 30.04.2022. počela II Akademija za pacijente i organizacije pacijenata sa temom Genetika i retke bolesti. Akademija za pacijente i zastupnike pacijenata je besplatni regionalni program edukacije koji se održava u okviru Baze retkih bolesti, a o temama od značaja za poboljšanje kvaliteta života obolelih od retkih bolesti namenjen svim pacijentima i organizacijama pacijenata u Srbiji, Hrvatskoj, Republici Srpskoj, Bosni i Hercegovini, Crnoj Gori i Severnoj Makedoniji.

S obzirom da je preko 75% retkih bolesti genetskog porekla, eminentni stručnjaci iz oblasti genetike i retkih bolesti će održati predavanja na ovu veoma važnu temu. Sve detalje, raspored pojedinačnih predavanja i biografije predavača možete pročitati u rubrici Reč struke.

Rubrika Reč pacijenta će nas upoznati sa hrabrim Vasom koji boluje od Hanterovog sindroma. Rubrika Reč udruženja uz pomoć Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije NORBS i njihovog projekta opisuje značaj palijativne nege u retkim bolestima.

U rubrici Dogodilo se... Vam prenosimo delić atmosfere sa predavanja o retkim bolestima koje smo održali na visokoj strukovnoj školi ICEPS-u na Visokoj na kojoj se usavršavaju medicinske sestre i tehničari u okviru programa Zdravstvena nega i javno zdravlje.



BOJANA

MIROSLAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

Bojana Miroslavljević

Predsednik Udruženja građana  
za borbu protiv retkih bolesti kod dece - "Život" i  
Koordinator Baze retkih bolesti za Balkan



# PALIJATIVNA NEGA

Piše: Danica Vučić,  
Linije pomoći NORBS-a, dipl. psiholog

**D**efinicija zdravlja podrazumeva stanje potpunog telesnog (fizičkog), duševnog (psihičkog) i socijalnog blagostanja, a ne samo odsustvo bolesti i iznemoglosti. Kada do bolesti dođe, svi ovi sistemi se narušavaju, jer su međusobno povezani i neodvojivi.

Kada se desi da neko od članova porodice dobi je dijagnozu retke bolesti, to neminovno utiče na celokupnu porodicu i dinamiku unutar nje. Dobijanje/saznavanje dijagnoze je proces koji sobom nosi značenje gubitka. Najpre – gubitka zdravlja, ali i čitavog niza najrazličitijih konkretnih gubitaka (mogućnosti kretanja, sposobnosti vida, nivoa samostalnosti...), ali i ništa manje bolnih, apstraktnih, simboličkih gubitaka (aspekata doživljaja sebe, različitih životnih okolnosti, želja, nada, očekivanja...). U iznenadnom susretu sa ovako neprijatnim saznanjem, najveći broj ljudi prolazi kroz određene faze u procesu prilagođavanja na novu situaciju.

Kako vreme odmiče, a bolest napreduje, sve je jači pritisak na članove porodice da u svakom smislu pruže neophodnu podršku obolelom članu. To dovodi do iscrpljivanja fizičkih, psihičkih, ali i materijalnih resursa članova porodice i neretko preispitivanja da li su u stanju da na adekvatan način brinu o svojim bližnjima u momentima



kada im je potrebna 24časovna intenzivna nega. U tom smislu, palijativna nega je jedna od opcija koju imaju na raspolaganju oboleli i članovi njihove porodice.

Palijativna nega pacijenata predstavlja sveobuhvatnu brigu o pacijentima obolelim od teških, hroničnih bolesti, najčešće u terminalnim fazama bolesti, kao i o njihovim porodicama. Važna činjenica vezano za palijativnu negu je to da ona nije isključivo vezana za terminalnu fazu bolesti, nego se pruža kroz sve faze bolesti - od momenta saznavanja dijagnoze, pa sve dok potreba za tim traje. To je npr. slučaj sa retkim bolestima koje su najčešće neizlečive i hronične, te zahtevaju doživotnu podršku svih sistema. Ovakav vid nege pacijenata podrazumeva posebno organizovanje multidisciplinarnog tima koji negu pruža. Kako

resursi za ovaj vid podrške obolelima i njihovim porodicama u našoj zemlji nisu dovoljno razvijeni, razne nevladine organizacije kroz projektne aktivnosti razvijaju ovu uslugu.

Tako je i BELhospice, čija je osnovna delatnost upravo palijativna nega, pokrenuo uslugu "Hospice u kući" namenjenu deci oboleloj od retkih bolesti. Tim povodom je potpisan Sporazum o saradnji sa Nacionalnom organizacijom za retke bolesti Srbije (NORBS). Ova saradnja donosi novinu kada je u pitanju pristup u negi pacijenata obolelih od retkih bolesti, jer im omogućava palijativnu negu u njihovom domu. Dakle, multidisciplinarni tim BELhospice-a, sačinjen od predijatra, pedijatrijske sestre, psihologa, socijalnog radnika i fizijatra, će na teritoriji Beograda, u skladu sa mogućnostima koje poseduje, pružati uslugu palijativne nege deci oboleloj od retkih bolesti, kao i članovima njihovih porodica, u kućnim uslovima. Ovo će umnogome olakšati roditeljima i starateljima obolele dece. NORBS će kroz svoje članstvo i uslugu Linije pomoći prikupljati informacije o potrebi pacijenata za ovim vidom usluge i upućivati ih BELhospice-u. Za sada je usluga ograničena na teritoriju Beograda, sa idejom proširenja u skladu sa mogućnostima.

**Kao saradnici na ovom projektu, BELhospice i NORBS će zajednički raditi na:**

- ✓ **zagovaranju na izmeni zakonske regulative koja se odnosi na unapređenje zbrinjavanja dece koja imaju potrebu za palijativnim zbrinjavanjem,**
- ✓ **kreiranju zajedničkih kampanja za**



- unapređenje palijativnog zbrinjavanja dece obolelih od retkih bolesti koje ograničavaju i ugrožavaju život, kao i podrške njihovim roditeljima/starateljima,**
- ✓ **promociji palijativnog zbrinjavanja dece i značaja dobro organizovanog i kontinuiranog palijativnog zbrinjavanja dece u različitim okruženjima, kao i na**
- ✓ **sagledavanju potreba za opremom ili drugim iskazanim potrebama radi unapređenja boravka dece u kućnim uslovima.**

NORBS tim biće uključen u sve obuke koje organizuje BELhospice kako bi se ova usluga mogla realizovati na maksimalno stručan način i individualni pristup u pružanju usluge.

I na kraju da ponovimo i podsetimo da palijativna nega ne znači nužno da pacijent umire, nego svrha palijativne nege je da se pacijentu obezbedi da kroz određene faze bolesti prođe što bezbolnije i u tom smislu je veoma značajna ova usluga „Hospice u kući“.





# SMA- SKRINING NOVOROĐENČADI U SRBIJI

## SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA: POJAM I UZROK

**Z**a spinalnu mišićnu atrofiju (SMA) se sa punim pravom kaže da je najčešći genetički uzrok smrtnosti u dečijem uzrastu. Prosečno, 1 u 8 000 živorođene dece oboleva od ove bolesti, zbog čega se SMA ubraja u retke bolesti. Reč je o naslednom neuromišićnom oboljenju kod kog dolazi do prevremenog i nepovratnog odumiranja motornih neurona. Budući da motorni neuroni prenose nervne impulse do mišića, usled odumiranja motornih neurona dolazi do slabljenja, a potom i atrofije mišića.

Oko 60% obolelih ima najteži oblik bolesti. Kod njih već u prvih šest meseci života dolazi do odumiranja više od 95% motornih neurona, usled čega ovakva deca nikada ne steknu sposobnost samostalnog sedenja, vrlo brzo po rođenju gube sposobnost samostalnog disanja i, ukoliko se bolest ne leči pravovremeno, umiru pre navršene druge godine. Ukoliko se simptomi jave između 6. i 18. meseca, dete će steći sposobnost samostalnog sedenja, ali ne i samostalnog hodanja, a ako se simptomi jave nakon 18. meseca, dete će prohodati, ali će u toku života izgubiti sposobnost hodanja. U svakom od ovih slučajeva bolest dovodi do trajnog invaliditeta.



DR MILOŠ BRKUŠANIN

Koliko god da se međusobno razlikuju po vremenu pojave simptoma, postignutih motornih veština i dužini života, sve osobe sa SMA imaju potpuno isti uzrok bolesti, a to je nedostatak proteina SMN koji je izuzetno važan za preživljavanje i normalno funkcionisanje motornih neurona. Nedostatak proteina SMN je kod 98% osoba sa SMA izazvan potpunim odsustvom gena SMN1. Preostalih 2% osoba sa SMA na jednom hromozomu ne poseduje gen SMN1, dok na drugom hromozomu ovaj gen postoji, ali se u njemu nalazi greška (mutacija) koja ga čini neispravnim. Prema podacima dostupnim Udruženju SMA Srbija, u našoj zemlji je trenutno registrovano više od 100 osoba sa ovom bolešću.

Genetički uzrok SMA poznat nam je od 1995. godine. Poznavanje genetičke osnove SMA omogućilo je:

- 1. razvoj genetičkih testova za SMA kojima se kod osobe koja ispoljava simptome bolesti omogućuje nedvosmisleno postavljanje dijagnoze. Šta to znači? Naime, kada na osnovu kliničkih simptoma lekar posumnja da dete ima SMA, dete se upućuje na genetičko testiranje kojim se klinička dijagnoza proverava. Nakon genetičkog testiranja dijagnoza SMA se potvrđuje ili isključuje;**
- 2. razvoj nekoliko terapijskih pristupa: Od 2016. godine do danas odobrene su tri inovativne genetički dizajnirane terapije koje deluju na genetički uzrok bolesti. Sve tri terapije omogućuju stvaranje veće količine proteina SMN u organizmu i motornim neuronima, a efekat terapija je takav da se po prvi put zapaža promena prirodnog toka bolesti;**
- 3. prevenciju bolesti; Prevencija spinalne mišićne atrofije moguća je skriningom nosilaca, prenatalnom analizom i neonatalnim skriningom.**

### SKRINING NOSILACA

Budući da je SMA nasledno oboljenje, u jednoj porodici veći broj osoba može oboleti od ove bolesti ili može postojati jedna obolela osoba, dok su njeni srodnici nosioci uzročne SMA mutacije. Nosioci mutacije su zdrave osobe koje poseduju jednu normalnu kopiju gena SMN1 i drugu sa greškom. Usled toga imaju povećan rizik za dobijanje obolelog potomstva. Zato je pre planiranja porodice, a naročito za srodnike SMA osobe, izuzetno važno uraditi genetički test kako bi se proverio status nosioca. Svaka 38. osoba u opštoj populaciji nosilac je uzročne SMA mutacije. U slučaju da dve osobe, koje su nosioci uzročne SMA mutacije, planiraju zasnivanje porodice, rizik da dobiju dete sa SMA iznosi 25%.

### PRENATALNA DIJAGNOSTIKA SMA

Par koji je dobio dete sa SMA ima rizik da dobije još dece sa ovom bolešću. U takvim porodicama, gde već postoji prethodni rizik i porodična istorija bolesti, prenatalna genetička analiza za dijagnostiku SMA predstavlja siguran put ka dobijanju potomstva bez SMA. Prenatalna analiza podrazumeva testiranje fetusa i sprovodi se tokom trudnoće. Prevencija SMA se do pojave terapija zasnivala isključivo na prenatalnoj analizi u porodicama sa dijagnostikovanom SMA. Međutim, danas je težište pomereno ka ranoj dijagnostici i pravovremenom uključivanju terapije kako bi se postigli najveći efekti.

**SMA**  
**SRBIJA**



U trenutnoj praksi, terapija za SMA primenjuje se tek nakon pojave simptoma i uspostavljanja nedvosmislene genetičke dijagnoze bolesti. To znači da je u trenutku primene terapije već došlo do nepovratnog gubitka motornih neurona. Zato nije iznenađujuće da su rezultati svih do sada sprovedenih studija pokazali da je rana primena terapije, pre pojave prvih simptoma, presudna za postizanje maksimalnih učinaka.

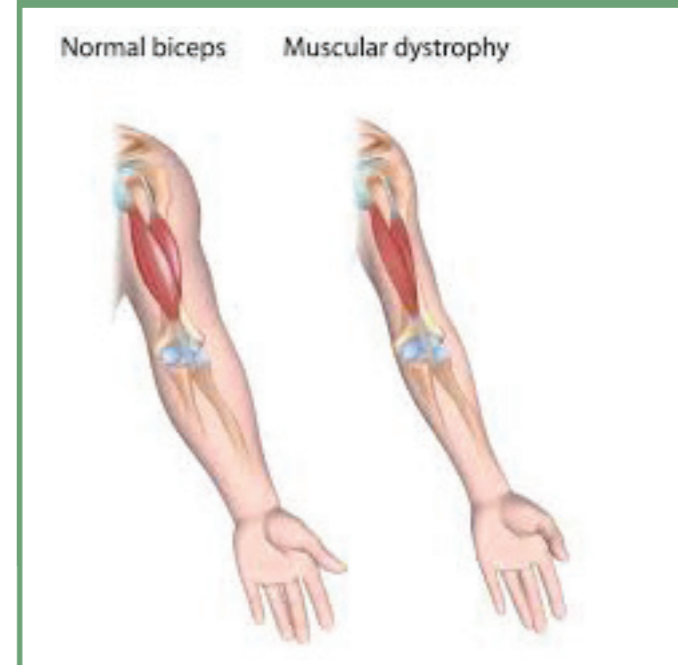
Kod bolesti čiji simptomi nisu uočljivi odmah po rođenju, ali za koje postoji odobrena terapija čiji su efekti najveći onda kada se terapija što ranije primeni, savetuje se sprovođenje neonatalnog skrininga. Upravo takva situacija sreće se kod SMA. Neonatalni skrining podrazumeva da se u roku od 24 do 48 sati nakon rođenja bockanjem pete novorođenčeta uzmu 1-2 kapljice krvi koje se sačuvaju na specifičnom filter papiru. Tako dobijena osušena krvava mrlja može se koristiti za testiranje na više različitih oboljenja. Na primer, na ovaj način se u našoj zemlji sprovodi testiranje za fenilketonuriju i kongenitalni hipotireoidizam na teritoriji cele Srbije, kao i za cističnu fibrozu na teritoriji Vojvodine. Navedeni skriningi su obavezni za svu novorođenčad.

Kada je reč o neonatalnom skriningu za SMA, rastući broj zemalja sveta uvodi ovu vrstu testiranja koja je etički i najopravdanija. U SAD čak 44 države testiraju svu novorođenu decu na SMA (oko 95% novorođenčadi), u Evropi ovakav program na delovima svojih teritorija sprovode Belgija, Norveška, Nemačka, Italija, Slovenija, Poljska, Holandija, a skrining za SMA sprovodi se i u Australiji. Tajvan je jedina zemlja na svetu koja svaku novorođenu bebu testira na SMA.

Kako bi se uspostavio kompletan i uspešan sistem neonatalnog skrininga za SMA, potrebno je detaljno isplanirati svaki postupak u procesu skrininga, od sakupljanja i isporuke uzoraka, preko laboratorijskih ispitivanja, pravovremenog izveštavanja pedijatra-neurologa o rezultatima i obaveštavanja roditelja/staratelja deteta, do uključivanja terapije i zbrinjavanja i praćenja bolesnika. Na Univerzitetu u Beogradu-Biološkom fakultetu tokom 2018. i 2019. godine urađena je validacija metode za neonatalni skrining za SMA. Ovom metodom moguće je otkriti sve osobe sa SMA koje ne poseduju gen

SMN1 (dakle, 98% njih). Za ~5 sati moguće je analizirati 90 uzoraka, počev od osušene krvave mrlje do krajnjeg rezultata. Imajući u vidu da se, prema podacima Republičkog statističkog zavoda za prethodnu deceniju, u Srbiji prosečno godišnje rodi 65 683 dece, odnosno 180 dece dnevno, ovo znači da bi se za sve bebe rođene istog dana analiza završila u jednom danu.

Uvođenju neonatalnog skrininga na nivou cele teritorije uvek prethodi tzv. pilot studija ili studija izvodljivosti koja se najčešće sprovodi u jednom porodilištu i traje ograničeni vremenski period. Pilot studija ima za cilj da uspostavi kompletan sistem u kom će različite struke raditi organizovano i usklađeno kako bi se osobe sa SMA otkrile pre pojave kliničkih simptoma i omogućilo njihovo rano zbrinjavanje. Prevencija gubitka motornih neurona je presudna u zaustavljanju napredovanja bolesti kod SMA. Budući da su u Srbiji dostupne dve terapije za SMA o trošku Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje i da je metoda za neonatalni skrining za SMA dostupna na Biološkom fakultetu, i zahvaljujući višedecenijskom iskustvu u dijagnostici i lečenju SMA u Srbiji, logičan naredni korak bio je pokretanje inicijative za uvođenje neonatalnog skrininga i u našoj zemlji. Tri farmaceutske kompanije koje su proizvele terapije za SMA potpuno su finansijski pokrile troškove skrininga koji će tokom godinu dana obuhvatiti bebe rođene u GAK Narodni front za koje je majka dala pristanak da učestvuju u studiji. Udruženim snagama Biološkog fakulteta, Udruženja SMA Srbija, Univerzitetske dečije klinike Tiršova, GAK Narodni front i farmaceutskih kompanija studija izvodljivosti neonatalnog skrininga za SMA u Srbiji počela je 12. aprila 2022. godine pod rukovodstvom dr Miloša Brkušanina, naučnog saradnika na Univerzitetu u Beogradu-Biološkom fakultetu. Težnja svih učesnika u ovom procesu jeste da se nakon godinu dana neonatalni skrining za SMA proširi na teritoriju cele zemlje, što bi imalo trenutni pozitivan efekat na blagovremenu dijagnozu i lečenje bolesnika, doprinelo bi podizanju svesti o ovoj bolesti, značajnom umanjenju stigmatizacije bolesnika, porodica i njihovog šireg okruženja, i imalo bi nesagledive pozitivne posledice po društvo u celini.



## SPINALNA MIŠIĆNA ATROFIJA





VASIN OSMEH  
KOJI OBARA S NOGU



# VASINA PRIČA

Piše: Rada Terzić Simeunović, Vasina mama

**D**vanaestogodišnji Vasilije Simeunović iz Rudovaca je jedan od 2000 dečaka u svetu koji boluje od MUKOPOLISAHARIDOZE TIP2 - HANTEROV SINDROM. Ovo je retka metabolička, genetski nasledna bolest, od koje je Vasin ujak izgubio bitku pre 40 godina. Imao je samo 10 godina. Vasa je do svoje 8 godine hodao, sedeo, igrao se sa loptom, kockicama. Doktorka sa Instituta za majku i dete, u prolazu je uočila specifičnost njegove bolesti kada je imao 18 meseci. Zbog specifičnih crta lica, izgleda šaka, nosa i stomaka, vrlo brzo smo dobili jasnu dijagnozu. Vasa je jednom nedeljno, pet godina, primao enzimsku

terapiju o trošku države. Ova preskupa terapija koja košta 350.000 eura za godinu dana, obezbeđena je sredstvima iz budžeta Srbije kroz poseban Fond za retke bolesti. Nadali smo se da će enzimski terapija zaustaviti progresiju bolesti i da će moći i dalje da hoda, sam pije vodu. Njegov sluh je sve više slabio i ubrzo je dobio slušne aparate. Uskoro je prestao da hoda. Odlazak na terapiju jednom nedeljno sanitetom je postao sve veći napor za njega. Na žalost, u Vasinom slučaju, efekta nije bilo i Vasa je prestao dalje da prima terapiju. Ova terapija daje puno bolji efekat ako se ranije primi. Što se pre dobije, bolji će efekti biti. U poslednjih par godina bitku sa

ovom bolešću je izgubilo četiri dečaka.

Osim svakodnevnog suočavanja sa ovom teškom dijagnozom, porodica se suočava i sa raznim drugim teškoćama u svakodnevnom životu. Njegova dijagnoza nije prepoznata u šifarniku za banjsko lečenje, prva invalidska kolica smo sami kupili, kao i koncentrat kiseonika, aspirator, pulsni oksimetar, što je njemu zaista neophodno jer se poslednjih šest meseci stanje pogoršalo. Progresija bolesti je veoma izražena i sve više vremena provodimo u bolnici.



VASINA BORBA





*Dvanaestogodišnji Vasilije Simeunović iz Rudovaca je jedan od 2000 dečaka u svetu koji boluje od MUKOPOLISAHARIDOZE TIP2 - HANTEROV SINDROM.*

#### ŠTA JE ZAPRAVO HANTEROV SINDROM?

Hanterov sindrom ili mukopolisaharidoza 2 je retka, genetska metabolička bolest od koje obolevaju uglavnom dečaci. Bolest im ugrožava jetru, srce, pluća, onemogućava im da normalno rastu i razvijaju se, a može da izazove i ozbiljne poremećaje u radu centralnog nervnog sistema.

Mališani oboleli od Hunterovog sindroma od 2014. godine primaju terapiju u Institutu za majku i dete koja je obezbeđena sredstvima iz budžeta Srbije kroz poseban Fond za retke bolesti.

#### ŠTA JE ENZIMSKA TERAPIJA?

Ovaj tretman koristi laboratorijski napravljene enzime ili genetski modifikovane enzime da zamene nedostajuće ili neispravne enzime u organizmu i ublaži simptome bolesti. Ovaj tretman se daje jednom nedeljno intravenskim putem.

Ako se primeni dovoljno rano, terapija zamene enzima može odložiti ili sprečiti neke od simptoma Hunterovog sindroma. Nejasno je, međutim, da li su poboljšanja koja se primećuju sa ovom terapijom dovoljno značajna da podignu kvalitet života ljudi sa bolešću. Pored toga, napredak u kognitivnim sposobnostima nije primećen kod terapije zamene enzima.

VASINE

OMILJENE IGRAČKE





IZVOR PRIČE: GARVAN INSTITUT ZA MEDICINSKA ISTRAŽIVANJA, SIDNEJ, AUSTRALIJA

## POJEDINAČNI TEST ZA PREKO 50 GENETSKIH BOLESTI SMANJICE VREME DO DOBIJANJA DIJAGNOZE SA DECENIJA NA DANE



Validacija genetske dijagnoze neuroloških i neuromišićnih bolesti korišćenjem brzih, manjih, jeftinijih tehnologija sekvenciranja.

4. marta 2022. godine  
Institut za medicinska istraživanja Garvan

Razvijen je DNK test koji može da testira genom pacijenta na preko 50 genetskih neuroloških i neuromišićnih bolesti kao što su Huntingtonova bolest, mišićne distrofije i Fragile X sindrom. Novi test skraćuje "dijagnostičku odiseju" za pacijente koja može da traje decenijama. Test se pokazao kao tačan. Sada se radi na validaciji kako bi bio dostupan u laboratorijama za patologiju. Očekuje se da će to biti standard u laboratorijama za patologiju širom sveta u roku od pet godina.

Pokazalo se da novi DNK test, koji su razvili istraživači sa Instituta za medicinska istraživanja Garvan u Sidneju i saradnici iz Australije, Velike Britanije i Izraela, brže i tačnije identifikuje od postojećih testova niz neuroloških i neuromišićnih genetskih bolesti koje je teško dijagnostikovati.

Tačno smo dijagnostifikovali sve pacijente sa već poznatim stanjima, uključujući Huntingtonovu bolest, Fragile X sindrom, nasledne cerebralne ataksije, miotonične distrofije, mioklonične epilepsije, bolest motornih neurona i još mnogo toga", kaže dr Ajra Deveson, šef odeljenja genomskih tehnologija na Institutu Garvan i viši autor studije.

Bolesti obuhvaćene testom pripadaju klasi od preko 50 bolesti uzrokovanih neuobičajeno dugim ponavljajućim sekvencama DNK u genima osobe - poznatim kao 'poremećaji ekspanzije kratkog tandemskog ponavljanja (STR)'.  
„Često ih je teško dijagnostikovati zbog složenih simptoma koje pacijenti imaju, izazovne prirode ovih ponavljajućih

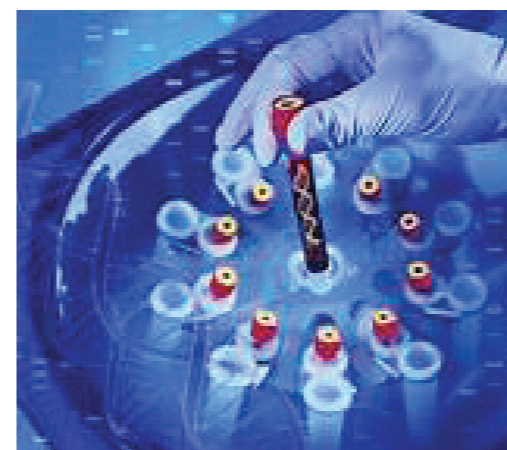


sekvenci i ograničenja postojećih metoda genetskog testiranja", kaže dr Deveson.

Studija, objavljena danas u Science Advances, pokazuje da je test tačan i omogućava naučnom timu da započne validacije kako bi test bio dostupan u službama za patologiju širom sveta.

Pacijent koji je učestvovao u studiji, Džon, shvatio je da nešto nije u redu kada je doživeo neobične probleme sa balansiranjem tokom časa skijanja.

„Bilo je veoma zabrinjavajuće imati simptome koji su tokom godina postajali sve jači; od toga da ste aktivni i pokretni do toga da ne možete da hodate bez podrške. Radio sam test za testom više od deset godina i apsolutno bez odgovora šta nije u redu", kaže Džon, kome je na kraju dijagnostikovana retka genetska bolest pod nazivom CANVAS, koja pogađa mozak. „Bilo je ohrabrujuće što sam konačno genetski potvrdio svoju dijagnozu i uzbuđljivo je znati da će u bliskoj budućnosti ljudi sa ovakvim stanjima moći da dobiju dijagnozu brže od mene", kaže on.



„Za pacijente kao što je Džon, novi test će promeniti situaciju, pomažući da se okonča ono što često može biti teška dijagnostička odiseja", kaže dr Kišor Kumar, koautor studije i klinički neurolog u bolnici Konkord.

Poremeći koji se ponavljaju u porodici, mogu biti opasni po život i generalno uključuju oštećenje mišića i nerava, kao i druge komplikacije u celom telu.

### BRŽA, PRECIZNIJA DIJAGNOZA ZA PACIJENTE SKRAĆUJE „DIJAGNOSTIČKU ODISEJU“.

Trenutna genetska testiranja za poremećaje mogu biti 'pogodak i promašaj', kaže dr Kumar.

„Kada pacijenti imaju simptome, teško se može reći koji od ovih 50 i više genetskih poremećaja mogu imati, tako da njihov lekar mora odlučiti koje gene će testirati na osnovu simptoma osobe i porodične istorije. Ako taj test bude negativan, pacijent ostaje bez odgovora. Ovo testiranje može trajati godinama bez pronalazjenja gena koji su umešani u njihovu bolest. Ovo zovemo 'dijagnostička odiseja', i to može biti prilično stresno za pacijente i njihove porodice", kaže on.

„Ovaj novi test će u potpunosti unaprediti način na koji dijagnostikujemo ove bolesti, jer sada možemo testirati sve poremećaje odjednom jednim DNK testom i dati jasnu genetsku dijagnozu, pomažući pacijentima da izbegnu godine nepotrebnih biopsija mišića ili nerava ili rizične tretmane koji potiskuju njihov imuni sistem", kaže dr Kumar. Iako se ovi poremećaji ne mogu izlečiti, brža dijagnoza može pomoći lekarima da ranije identifikuju i leče komplikacije bolesti, kao što su srčani problemi povezani sa Fridrihovou ataksijom.

### SKENIRANJE ZA POZNATE I NOVE BOLESTI

Koristeći jedan uzorak DNK, obično ekstrahovan iz krvi, test funkcioniše skeniranjem genoma pacijenta pomoću tehnologije koja se zove Nanopore sekvenciranje.

„Programirali smo uređaj Nanopore da usavrši otprilike 40 gena za koje se zna da su uključeni u ove poremećaje i da

čita kroz duge, ponovljene DNK sekvence koje uzrokuju bolest", kaže on. „Razmršujući dva lanca DNK i čitajući ponovljene sekvence slova (kombinacije A, T, G ili C), možemo skenirati duga ponavljanja unutar gena pacijenta, koji su obeležja bolesti.

„U jednom testu možemo da tražimo svaku poznatu sekvencu ponavljanja koja izaziva bolest i potencijalno otkrijemo nove sekvence koje će verovatno biti uključene u bolesti koje još uvek nisu opisane", kaže dr Deveson.

### PRELAZAK NA ŠIRU UPOTREBU U NAREDNIH PET GODINA

Tehnologija Nanopore koja se koristi u testu je manja i jeftinija od standardnih testova, za koje se tim naučnika nada da će olakšati njegovo usvajanje u laboratorijama za patologiju. „Sa Nanoporeom, uređaj za sekvenciranje gena je smanjen sa veličine frižidera na veličinu heftalice i košta oko 1000 dolara, u poređenju sa stotinama hiljada dolara potrebnih za glavne tehnologije sekvenciranja DNK", kaže dr Deveson.

Tim očekuje da će svoju novu tehnologiju koristiti u dijagnostičkoj praksi u narednih dve do pet godina. Jedan od ključnih koraka ka tom cilju je sticanje odgovarajuće kliničke akreditacije za metodu.

Kada bude akreditovan, test će takođe transformisati istraživanje u genetske bolesti, kaže dr Gina Ravenscroft, koautor studije i istraživač koji radi na genetici retkih bolesti na Institutu za medicinska istraživanja Hari Perkins.

„Genetski poremećaji koji se javljaju kod odraslih nisu dobili toliko istraživačke pažnje kao oni koji se pojavljuju u ranom periodu života", kaže ona. „Pronalaženjem više ljudi sa ovim retkim bolestima kod odraslih i onih koji možda još nemaju simptom, moći ćemo da saznamo više o čitavom nizu retkih bolesti kroz kohortne studije, što bi inače bilo teško uraditi..'

Rad je uglavnom podržan filantropskim finansiranjem iz Fondacije Kinghorn.





# ICEPS 5. MART

Bojana Miroslavljević predsednica Udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece Život i koordinator Baze retkih bolesti za Balkan, održala je predavanje na Visokoj strukovnoj školi ICEPS na kojoj se usavršavaju medicinske sestre i tehničari u okviru programa Zdravstvena nega i javno zdravlje.

Predavanje sa temom retkih bolesti je izazvalo veliko interesovanje jer su upravo medicinske sestre i tehničari i njihova svakodnevna nega i zaštita, od izuzetnog značaja za obolele od retkih bolesti i njihove porodice. Zainteresovanost za temu i učestvovanje u razgovoru pokazalo je dubinu emocija ljudi koji se u svom profesionalnom životu zajedno sa porodicama obolelih, svakodnevno bore za dostojanstvo obolelih od retkih bolesti.



22.-30. APRIL

## PRIMARNA IMUNODEFICIJENCIJA (PID)

Poslednje nedelje aprila obeležila se nedelja borbe protiv primarne imunodeficijencije (PID).

Primarna imunodeficijencija (PID) je nasledni genetski poremećaj (nedostatak) imunog sistema, koji se ogleda u tome što je imuni sistem odsutan delimično ili potpuno, ili ne funkcioniše kako bi trebalo.

Ovaj nedostatak je uzrok čestih i veoma različitih infekcija u različitim delovima organizma kao što su koža, uši, pluća, stomak itd.; infekcije su često hronične, uporne i iscrpljujuće. Obzirom da je najčešće dijagnostikovani oblik PID manjak/nedostatak antitela, obzirom da sada već postoji više od 300 oblika PID, da se najčešće javlja kao „obična“ infekcija, praktičari ih često i tretiraju na tom pojavnom nivou, ne ulazeći u potencijalne uzroke infekcija. Zato se one ponavljaju i razvijaju trajna oštećenja pojedinih organa, invalidnosti i čak smrti.

Poremećaji u vezi sa primarnom imunodeficijencijom su uzrokovani naslednim genetskim mutacijama koje remete normalne funkcije imunog sistema čineći pacijente podložnijim infekcijama.

Rana dijagnoza može pomoći u sprečavanju ili odlaganju nekih zdravstvenih problema uzro-

kovanih primarnom imunodeficijencijom. PID se leči sprečavanjem infekcije, ublažavanjem simptoma i jačanjem imunološkog sistema. Trajniji tretmani uključuju terapiju genom i matičnim ćelijama, ali oba tretmana nose ozbiljne rizike. Ako se ne leče, neke vrste primarne imunodeficijencije mogu dovesti do ozbiljnih zdravstvenih problema, uključujući oštećenje organa, pa čak i smrt.

Važno je da se podigne svest javnosti o PID i da se širom sveta prepozna važnost dostupnosti imunoglobulinske (Ig) terapije za osobe sa PID.

***Više informacija o ovoj bolesti možete naći na sajtu udruženja građana koje okuplja pacijente sa primarnim imunodeficijencijama (<http://pospid.org.rs/sr/12-pid/19-primarna-imunodeficijencija>) kao i na sajtu Baze retkih bolesti (<https://retkebolesti.com/sr/retke-bolesti/fibro-dysplasia-ossificans-progressiva>)***





## AKADEMIJA za pacijente i zastupnike pacijenata **2022.**

30. 4. DO 28. 5.

# „GENETIKA I RETKE BOLESTI“

Akademija za pacijente i zastupnike pacijenata je besplatni regionalni program edukacije koji se održava u okviru Baze retkih bolesti, a o temama od značaja za poboljšanje kvaliteta života oboljelih od retkih bolesti namenjen svim pacijentima i organizacijama pacijenata u Srbiji, Hrvatskoj, Republici Srpskoj, Bosni i Hercegovini, Crnoj Gori i Severnoj Makedoniji.

Ovogodišnji program posvećen je genetici i retkim bolestima, a predavanja će biti održavana svake subote od 30. 4. do 28. 5. 2022. putem platforme „Zoom“ od 11 do 12.30 časova. Program obuhvata pet predavanja o različitim aspektima genetike u prevenciji, dijagnostici i lečenju retkih bolesti, a polaznici će ove godine imati jedinstvenu priliku da o ovim temama čuju više od istaknutih stručnjaka za retke bolesti iz Srbije, Hrvatske i Severne Makedonije.

Kada dva zdrava roditelja mogu dobiti dete sa retkom bolešću? Koje mogućnosti prenatalne dijagnostike i prevencije retkih bolesti postoje? Kojim genetskim testovima se može doći do dijagnoze retke bolesti? Šta je genska terapija – samo su neka od pitanja na koja ćete dobiti odgovore tokom trajanja Akademije za pacijente. Učešće je besplatno, a program „Genetika i retke

bolesti“ namenjen je svima koji se suočavaju sa retkim bolestima na prostoru jugoistočne Evrope, bez obzira na to da li su članovi organizacija u svojoj zemlji. Cilj programa je da polaznici steknu znanja koja su im neophodna kako bi nastupali kao ravnopravni partneri u donošenju odluka o sopstvenom zdravlju i kreiranju zdravstvenih politika u okviru lokalne zajednice.

Polaznici se još uvek mogu prijaviti za pojedinačna predavanja koja tek predstoje. Da biste se prijavili, potrebno je da putem linka ispunite formular i označite za šta se prijavljujete. Na adresu elektronske pošte koju ste naveli u formularu će vam nakon toga stizati najave predavanja sa linkom za pristup predavanju. Svi koji su prošli program će nakon završetka dobiti potvrdu o učešću Baze retkih bolesti.

LINK ZA PRIJAVU:

<https://docs.google.com/forms/d/1CU7OFIkj2eQwR-dH2valXef3cRI-UmLmlcThTfLcZtcc/edit?ts=622f0d66>

AKADEMIJA za pacijente  
i zastupnike pacijenata  
**2022.**

Baza retkih bolesti

30. 4 – 28. 5. 2022.  
od 11 do 12.30 časova „GENETIKA I RETKE BOLESTI“



**Prenatalno ispitivanje i preimplantaciono genetsko testiranje**

Prof. dr Aleksandra Novakov Mikić,  
Dr Nataša Nikolić,  
Bojana Miroslavljević

7. 5. 2022.

Prof. dr Aleksandra Novakov Mikić je specijalista ginekologije i akušerstva, supspecijalista perinatolog. Redovni je profesor na Katedri za ginekologiju i akušerstvo Medicinskog fakulteta Univerziteta u Novom Sadu od 2012. godine. Stručno se usavršavala u Sjedinjenim Američkim Državama, Mađarskoj i Velikoj Britaniji, a uže polje ekspertize su joj prenatalni skrining i dijagnostika poremećaja nasledne osnove i morfoloških anomalija ploda. Prof. dr Novakov Mikić je autor mnogih stručnih radova objavljenih u relevantnim časopisima, nosilac više desetina projekata i organizator i predavač po pozivu na skupovima u zemlji i inostranstvu.

AKADEMIJA za pacijente  
i zastupnike pacijenata  
**2022.**

Baza retkih bolesti

30. 4 – 28. 5. 2022.  
od 11 do 12.30 časova „GENETIKA I RETKE BOLESTI“



**Prenatalno ispitivanje i preimplantaciono genetsko testiranje**

Prof. dr Aleksandra Novakov Mikić,  
Dr Nataša Nikolić,  
Bojana Miroslavljević

7. 5. 2022.

Dr Nataša Nikolić je lekar čije je uže polje ekspertize prenatalno ispitivanje. Interesovanje za prenatalno i ispitivanje naslednih bolesti usmerava je još na fakultetu. Trenutno je zaposlena u Premium Genetics centru za genetske testove, čija je vizija da savremene genetske testove iz celog sveta učini dostupnim parovima, ali i pojedincima u našoj zemlji. Učesnica je mnogih međunarodnih kongresa. Dr Nikolić kroz konstantnu edukaciju javnosti o značaju i mogućnostima genetskog testiranja radi na podizanju svesti o naslednim bolestima.

AKADEMIJA za pacijente  
i zastupnike pacijenata  
**2022.**

Baza retkih bolesti

30. 4 – 28. 5. 2022.  
od 11 do 12.30 časova „GENETIKA I RETKE BOLESTI“



**Prenatalno ispitivanje i preimplantaciono genetsko testiranje**

Prof. dr Aleksandra Novakov Mikić,  
Dr Nataša Nikolić,  
Bojana Miroslavljević

7. 5. 2022.

Bojana Miroslavljević je embriolog i zaposlena je Specijalnoj ginekološkoj bolnici Genesis. Za preimplantaciono genetsko testiranje specijalizovala se na londonskoj PGD akademiji pri Rojal koledžu, a u okviru UCL centra za PGT. Budući da je izgubila ćerku Zoju od Batenove bolesti, njeno usmerenje na PGT kao način da se porodicama koje imaju neki genetski problem omogući dobijanje zdravog potomstva došlo je prirodno. Osnivač je i predsednik udruženja „Život“, čije je najveće dostignuće usvajanje Zojinog zakona, koji oboljelim od retkih bolesti u Srbiji omogućava, između ostalog, prevenciju retkih bolesti ovom metodom. Koordinator je projekta Baze retkih bolesti.



Ivana Golubović

**PROGRAM AKADEMIJE ZA PACIJENTE  
I ZASTUPNIKE PACIJENATA 2022.**

## „GENETIKA I RETKE BOLESTI“

- 30. 4.** Genetska osnova i nasleđivanje retkih bolesti – **prof. dr Ivana Novaković**
- 7. 5.** Prenatalno ispitivanje i preimplantaciono genetsko testiranje – **prof. dr Aleksandra Novakov Mikić, dr Nataša Nikolić, Bojana Miroslavljević**
- 14. 5.** Genetska dijagnostika retkih bolesti – **prof. dr Dijana Plašeska Karanfilska**
- 21. 5.** Genska terapija – **prof. dr Tamara Nikuševa Martić**
- 28. 5.** Moderirana diskusija – **Ivana Golubović**



# Baza retkih bolesti

[www.retkebolesti.com](http://www.retkebolesti.com)



Udruženje građana za borbu  
protiv retkih bolesti kod dece

[www.zivotorg.org](http://www.zivotorg.org)

## PRIJATELJI UDRUŽENJA



Република Србија  
Министарство за рад, запошљавање,  
борачка и социјална питања

**#СРБИЈАБЕЗБАРИЈЕРА**

Реализацију програма подржао је Сектор за заштиту особа  
са инвалидитетом Министарства за рад, запошљавање,  
борачка и социјална питања

BIOMARIN

NOVARTIS

TAYSHA  
GENE THERAPIES

NUTRICIA  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

Pfizer

REGENXBIO

Takeda  
Shire is now part of Takeda

sobi  
rare strength

AMICUS  
a Swiix BioPharma company

### Impresum

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

REČ za život: prvo 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