

**REČ UDRUŽENJA**

Predstavljamo vam dva udruženja: jedno iz Republike Srpske! str.3 i 5

**REČ DRŽAVE**

Novčana naknada za pomoć i negu drugog lica! str.9

**REČ PACIJENTA**

Priče naših junaka Lazara i Anastasije! str.11 i 13

**REČ STRUKE**

Laboratorijska dijagnostika retkih bolesti! str.15

# REČ za Život

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

## TRIBINA UDRUŽENJA INOVIA!

“Prava pacijenata u Srbiji”.  
STRANA 19

## SRBIJA UKLJUČENA U RAD RADNE GRUPE DITA

Sastanak održan u Parizu 15. septembra 2016.  
STRANA 19

## AKCIJA BOOST TEAM-A I UDRUŽENJA ŽIVOT

Majica jedna, donacije vredna - Zajedno za Život!  
STRANA 20



Mali Lazar još uvek čeka dijagnozu

# UVODNA REČ

Poštovani,

Želela bih pre svega da izrazim svoje veliko zadovoljstvo zbog sve većeg broja vaših pisama u kojima postavljate konkretna pitanja o temama koje vas zanimaju. Najveće interesovanje je definitivno za pojedinačne terapije, bolesti i prava pacijenata obolelih od retkih bolesti. Takođe, mislim da je veoma pohvalno i ohrabrujuće to što nam se obraća sve veći broj lekara sa željom za međusobnu saradnju, ali i sa predlozima o bolestima i temama o kojima možemo pisati u narednim brojevima.

Na vaše insistiranje, odlučili smo da u pojedinim rubrikama objavimo po dva teksta umesto dosadašnjeg jednog. Za početak će to biti samo u pojedinim rubrikama u skladu sa kapacitetima kojima raspolazemo, a nadamo se da ćemo u skorijoj budućnosti postići za sve rubrike isto.

Takođe, ostvarili smo veoma značajne kontakte sa lekarima, udruženjima i nadležnim institucijama iz Hrvatske, Bosne i Hercegovine i Slovenije. Zbog regionalnog karaktera našeg časopisa, i u narednim brojevima ćemo se truditi da predstavimo trenutnu situaciju što se tiče retkih bolesti u svim našim susednim zemljama (sve bivše zemlje Jugoslavije). Počinjemo već u ovom broju saradnjom sa udruženjem za obolele od mukopolisaharidoze iz Republike Srpske o kome možete više pročitati u rubrici **Reč udruženja**. Hrabra borba porodice Gojić koja je osnivač ovog udruženja je zaista za svako divljenje - ako ste mislili da nema užasnije vesti od te da vam jedno dete boluje od teške, neizlečive i progresivne bolesti - prevarili ste se! Ne možete ni zamisliti koliko je užasavajuća vest da vaše DVOJE dece boluje od iste te bolesti! Napominjem da ćemo tekstove uvek objavljivati u izvornom jeziku na kom su pisani, poštujući svaku od nacionalnosti i jezika pojedinačno. Poruka ovakve naše odluke je da bolest ne zna za državne granice i život je dragocen, bez obzira na državne granice. Sigurno je da smo u borbi protiv bolesti zajedno mnogo

jači i odlično je da smo to svi shvatili.

Drugi tekst u okviru ove rubrike je tekst o udruženju za preventivnu pedijatriju Srbije čije je sedište u Nišu, a čiji je cilj podizanje svesti medicinske zajednice, ali i društva u celini o značaju prevencije u najranijem uzrastu. Već smo u našem časopisu pisali o važnosti prevencije retkih bolesti u okviru Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti (tzv. Zojin zakon). Jedan od prioriteta u radu ovog udruženja je aktivna komunikacija članova udruženja i roditelja ili zainteresovanih stranaka. Dokaz da smo svi na istoj strani u borbi protiv retkih bolesti je saradnja sa ovim udruženjem i predsednikom doc dr Bojkom Bjelaković kome se puno zahvaljujemo na predstavljanju ciljeva, aktivnosti i delovanja udruženja. Link za Internet izdanje svih dosadašnjih brojeva našeg časopisa se nalazi na web sajtu ovog udruženja i na to smo veoma ponosni. Ovo nije udruženje pacijenata, već udruženje lekara koji su odlučni da svojim delovanjem unaprede celokupan zdravstveni sistem.

U rubrici **Reč pacijenta** takođe imamo dve priče - prva je o borbi šestogodišnje Anastasije koja se bori protiv mukopolisaharidoze tip III (Sanfilipo sindrom). Drugom pričom predstavljamo malog Lazu koji još uvek nema utvrđenu dijagnozu. Kroz ovu priču spoznaćete koliko je put do dijagnoze težak i mukotrpan, čak i kad postoje sve zakonske regulative. Svesni smo da postoje slučajevi komplikovaniji od drugih koji zahtevaju i više vremena i više angažovanja nadležnog lekara, a da lekari često ne mogu da postignu to zbog velikog broja pacijenta. Zato želimo da predložimo formiranje posebnog tima lekara koji bi bio zadužen za takve slučajeve. U svetu se bar dva puta godišnje održavaju kongresi sa temom "Nedijagnostifikovani slučajevi" koji okupljaju svetski poznate stručnjake određenih specijalnosti. U okviru tih kongresa se predstave detaljno pojedinačni slučajevi i pokušavaju svi zajedno da dođu

do dijagnoze.

Da li možemo poslati nekog našeg lekara na takav kongres?

U rubrici **Reč struke** Prim. dr sc med Zorica Šumarac, začetnik i jedan od najvećih stručnjaka u oblasti dijagnostike retkih bolesti, detaljno je opisala ovu temu i situaciju u našoj zemlji po tom pitanju. Rubrika **Reč države** je ovog puta posvećena Tuđoj nezi i pomoći, jer smo dobili puno Vaših zahteva za to.

U rubrici **Dogodilo se** predstavljamo vam izveštaj sa skoro održane tribine na temu "Prava pacijenata u Srbiji", a u organizaciji udruženja proizvođača inovativnih lekova - Inovia. Tribina je održana 27.09.2016. sa ciljem da se ukaže na važnost i značaj delovanja udruženja pacijenata kao i na njihova prava.

I još jednu vest smo podelili sa vama - Srbija je uključena u rad radne grupe DITA (Drug Information, transparency and access) pod pokroviteljstvom evropske organizacije za retke bolesti Eurordis. Prvi sastanak ove radne grupe u novom sastavu je održan u Parizu 15.09.2016. i po prvi put sa predstavnicima Srbije - Davor Duboka, izvršni direktor Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije i moja malenkost, Bojana Mirosavljević, udruženje Život.

Na ukazanoj podršci i pomoći u realizaciji ovog broja časopisa se puno zahvaljujem porodici Čović, Ivani Badnjarević i Ivani Krgović iz našeg udruženja, Davoru Duboki iz Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije i Mariji Protić iz udruženja roditelja 'Klackalica' iz Novog Sada. Kao što vidite - puno tema, puno informacija i nadam se puno rezultata!

**S poštovanjem,**

**Bojana Mirosavljević,**  
**glavni i odgovorni urednik**

# UDRUŽENJE ZA PREVENTIVNU PEDIJATRIJU SRBIJE

## UDRUŽENJE LEKARA SRBIJE

*Udruženje za preventivnu pedijatriju Srbije je osnovano 05.06.2013. godine. Sedište udruženja je u Nišu. Članovi udruženja po statutu mogu biti svi lekari kao i ostali medicinski i nemedicinski radnici koji su direktno ili indirektno posvećeni unapređenju prevencije u detinjstvu.*

Ideja za osnivanje udruženja je potekla od lekara pedijatrijskih klinika u Nišu, Karagujevcu i Instituta za majku i dete u Beogradu, sa osnovnim ciljem da se podigne svest medicinske zajednice, ali i društva u celini o značaju prevencije u najranijem uzrastu.

Članovi udruženja su stava da je obaveza ove generacije pedijatarata, koja je svedok ogromne ekspanzije medicinskog znanja i bitnih informacija o mogućnostima prevencije, da svoje znanje konačno usmeri i stavi u službu dece. Udruženje je zauzelo proaktivni pristup na unapređenju primordijalne, primarne i sekundarne prevencije, prvenstveno hroničnih nezaraznih bolesti u detinjstvu, u koje spadaju i retke bolesti kod dece.

Jedna od prvih aktivnosti koje je udruženje započelo jeste kardiovaskularni "screening" bližih rođaka osoba mlađih od 30 godina koje su umrle naprasnom smrću nepoznatog uzroka ili imaju manifestno kardiovaskularno oboljenje, a kako bi se na vreme identifikovale osobe (njihovi rođaci) sa nekom od naslednih, prvenstveno primarnih ili električnih bolesti srca ili nekom od naslednih formi hiperholesterolemija, a koje se danas mogu u većini slučajeva uspešno lečiti.

2014. godine Udruženje je akreditovalo kontinuiranu medicinsku edukaciju (KME) o retkim lizozomalnim bolestima deponovanja kod dece koje nisu toliko "retke" koliko se retko o njima misli. Cilj



**Kontinuirana medicinska edukacija** - Sa leva na desno u prvom redu Agnes R. Perenyi, Division of Neonatology Department of Pediatrics SUNY Downstate Medical Center, prof Renate Oberhoffer Head Institute Preventive Pediatrics, Faculty of Sport and Health Sciences, Technische Universität München Germany, Prof dr Radoja Simić Direktor Instituta za majku i dete, dr Vukan Čupić, Ass Sregje Prijic, Institut za majku i dete, Mr sci Goran Vukomanović Predsednik republičke stručne komisije za pedijatriju Ministarstva zdravlja, Doc Dr Nebojša Kavarić Direktor Doma zdravlja Podgorica

ove KME Udruženja je bila reevalvacija najnovijih saznanja i savremenih terapijskih opcija dece sa najčešćim lizozomskim bolestima nakupljanja: Pompeova bolest, Mukopolisaharidoze i Fabrijeva bolest, a koje danas imaju mnogo optimističniju prognozu nego ranije. Zbog nedostatka sredstava KME je organizovana u Preševu, Vranju i Novom Pazaru, ali je u planu nova KME posvećena istim bolestima naredne 2017. godine. Mesto retkim bolestima udruženje je posvetilo i na svojim kongresima koji se organizuju od 2013. godine. Prvi Kongres je organizovan u So-

kobanji, drugi u Kragujevcu, a treći ove godine u Beogradu. Na ovogodišnjem Kongresu udruženja u Beogradu su organizovane i dve posebne sesije od kojih je prva bila posvećena retkim bolestima u celini, a druga lizozomalnim bolestima deponovanja kod dece. Obe sesije su bile izuzetno uspešne, a zaključci su da se retke bolesti još uvek nedovoljno često prepoznaju što je posledica sa jedne strane nasleđenog uverenja lekara da većina retkih bolesti kod dece nema dobru prognozu i sa druge strane objektivnih teškoća vezanih za dostupnost adekvatne dija-





Detalj atmosfere sa akcije "Vratimo decu na sportske terene"

gnostike i/ili mogućnosti savremenog lečenja ovakvih pacijenata kod nas. Takođe je istaknuto da skorašnji veliki pomak u medicini i farmakologiji koji je vezan za bolje shvatanje etiopatogeneze retkih bolesti, kao i uvođenje i definisanje novih terapijskih shema i lekova koji mogu u velikoj meri popraviti kvalitet i očekivanu dužinu života ovih pacijenata, postavljaju novi zahtev pred medicinske radnike i zajednicu u celini ne bi li se ovim pacijentima pružila nova šansa. Trenutno je u procesu "online" akreditacija KME posvećena Fabrijevoj bolesti koja će se naći na zvaničnoj stranici udruženja odmah po prijemu od strane zdravstvenog saveta.

Pored toga što ukazuje na aktuelne trendove u pedijatriji, savremene mogućnosti lečenja itd, Udruženje organizuje kontinuirane edukacije pedijatarata i pedijatrijskih sestara, pri čemu je jedan od prioriteta udruženja promo-

cija zdravog načina života kao najefikasnijeg načina prevencije.

12. avgusta ove godine, a povodom međunarodnog dana mladih, članovi Radne grupe za mlade su obeležili akcijom "Vratimo decu na sportske terene" u niškoj Tvrdavi, promovišući zdrave stilove života i edukaciju mladih o tome. Tokom celodnevne akcije, roditelji sa decom, đaci, srednjoškolci i mladi su informisani o značaju fizičke aktivnosti od ranog detinjstva, značaju pravilnog unosa zdrave hrane, kao i o zamkama koje nose bolesti modernog načina života. Tokom edukacije su deljeni flajeri na kojima su napisane najznačajnije činjenice o zdravoj i pravilnoj ishrani i značaju bavljenja sportom, a na unutrašnjosti flajera se nalazila bojanka za najmlađe, kako bi se deca igrala dok su razgovarali sa njihovim roditeljima. U toku akcije izvedena je predstava „Kako su se igrale

naše mame i tate" Dečijeg ekološkog pozorišta, a nakon predstave deca su se oprobala u igranju školica, klikera, preskakanja lastiša, svih igara koje su nekada obeležavala detinjstvo dece, a sada su zaboravljena. Ova akcija imala je cilj da promoviše zdrav život – zdravu ishranu i sport – među najmlađom populacijom, informisanjem njihovih roditelja o važnosti toga, ali prevashodno sa željom da se motivišu deca da se bave sportom i da se pravilno hrane.

Još jedna od aktivnosti udruženja ove godine je pokretanje zvaničnog časopisa Udruženja posvećenog prevenciji pod naslovom "Preventivna pedijatrija" čija se internet izdanja takođe mogu naći na zvaničnoj stranici udruženja - [www.preventivnapedijatrija.rs](http://www.preventivnapedijatrija.rs).

**Predsednik Udruženje za preventivnu pedijatriju Srbije  
Doc dr Bojkom Bjelaković**



Detalj atmosfere sa akcije "Vratimo decu na sportske terene"



Časopis Udruženja

# UDRUŽENJE OBOLELIH OD MUKOPOLISAHAROZE REPUBLIKE SRPSKE

VLADANKA I SREDOLJUB GOJIĆ, RODITELJI KATARINE I ANĐELE

**Naša priča i borba od uspostavljanja te užasne dijagnoze...**



Majka sam tri prekrasne djevojčice, od kojih su dvije oboljele od izuzetno rijetke i progresivne

bolesti Sanfilippo Sindroma tip A. Po rođenju svakoj od njih obradovala sam se kao da je prva. Najstarija Sara rođena je 1997. godine u Beogradu. Sara je zdravo dijete i svoje sestre obožava.

Druga po redu rodila se Katarina, 2001. god. u Doboju, bez komplikacija prilikom rođenja. Odrastala je normalno i sretno kao i svako drugo dijete, prohodala i progovorila na vrijeme. Boravila u vrtiću, učila pjesmice i družila se sa drugarima sve do svoje navršene tri godine, kada je počela manje da govori i sve više da se povlači u sebe. U ovom periodu rodila se njena mlađa sestra Anđela pa smo pomislili da je ljubomorna. Nakon operacije trećeg krajnika još manje je govorila. Uradili smo joj mnogobrojne pretrage da bi u Beogradu u Palmotićevoj potvrdili da je autistična. Teško smo ovo prihvatili misleći da je ovo kraj naše agonije, da bi nakon izvjesnog vremena našom inicijativom u julu 2007.god. stigli do Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta u Beogradu, gdje je nakon prvog pregleda doktorica potvrdila da je naša djevojčica oboljela od rijetke progresivne bolesti mukopolisaharidoze.



Katarina i Anđela sa mamom i tatom

Nakon što je vidjela sliku mlađe sestre posumnjala je i na nju i zatražila što skoriju hospitalizaciju za obje.

Po povratku kući na internetu sam pročitala sve o ovoj okrutnoj bolesti. Pomislila sam da je doktorica pogriješila, nisam mogla povjеровati da će moje djevojčice prestati govoriti, hodati, otežano gutati, dobiti epileptične napade itd. Ne mogu vam opisati tu tugu, bol, očaj i jad kada sam saznala da moje djevojčice boluju od ove izuzetno rijetke bolesti, mukopolisaharidoze. Tada još nisam znala ni da izgovorim tu famoznu riječ. Plakala sam dan i noć, čupajući kosu od bola i tuge.

U julu 2007. uzeli su firboblasti od obje djevojčice, te su nam obećali poslati te uzorke na utvrđivanje tipa bolesti u Roštok – Njemačka, bez ikakvog uputstva za nas roditelje kako se boriti sa ovom okrutnom bolešću. Rekli su nam da našim djevojčicama nema pomoći i da tačna dijagnoza ništa ne znači jer država nema para za terapiju, ako bi i bio neki od potvrđenih tipova za koji postoji nadomjestak enzima, kao što su tipovi MPS I, II i VI.

Nisam mogla da prihvatim činjenicu da im ne mogu pomoći. Živjeli smo u nadi da je neki od tipova za koji postoji terapija. Aprila 2010. godine na sopstvenu inicijativu





Sestre Anđela i Katarina



Srećna porodica Gojić 2003. godine

i urgenciju u Roštoku – Njemačka, dobili smo konačnu dijagnozu, da djevojčice boluju od mukopolisaharidoze tip IIIA (Sanfilippo Sy) jedan od najtežih i najrjeđih tipova za koje ne postoji adekvatna terapija.

Naravno, nije bilo lako. Suočavanje s toliko bola, mojih djevojčica i mene, kao i cijele porodice, to je najteža stvar koju majka može podnijeti... posebno bol svojih kćerki. U jednom trenutku život je bio uzdrman, snovi su se srušili a bol je bio neopisiv.

Stres je ostavio velike posljedice na moj organizam, pa mi je početkom 2009. ustanovljen zloćudni tumor jajnika. Operisana sam dva puta i jedva preživjela. Nakon ovog pada probudila se u meni snaga i borba za život mojih djevojčica. Shvatila sam da osim nas roditelja nikog nije briga za njihov život.

Prvo smo tražili svaku vrstu informacije, kontaktirali smo stručnjake i tražili da li ima još ovakvih slučajeva. Tragala sam za bar još jednom porodicom koja ima dijete oboljelo od MPS sindroma kako bih mogla registrovati udruženje i pritom stupiti u kontakt sa institucijama koje su nam neophodne za pomoć. Pronašla sam porodicu Mišić u blizini Teslića. Tako smo 07.09.2010. godine registrovali udruženje. Od tog dana mi smo kao jedna porodica. Porodica Mišić ima tri sina od kojih je jedan obolio od Sanfilippo Sy. Tip A.

**Udruženje oboljelih od mukopolisaharidoze Republike Srpske osnovano je s jedinim ciljem da se šticecima ovog udruženja, za ta tri mlada života, pruži najbolji mogući ljekarski tretman i da im se spasi život.**

**Šticenici Udruženja oboljelih od mukopolisaharidoze, ujedno i jedino**

**troje djece kojim je na području BiH pa i bivše Ex Jugoslavije, dijagnostifikovana ova teška bolest su: Anđela Gojić, Katarina Gojić i Jovan Mišić.**

U svom dosadašnjem radu, Udruženje je provelo nekoliko značajnih aktivnosti. U cilju podizanja svijesti o MPS-u proveli smo nekoliko promotivnih aktivnosti (info pultevi, promotivni materijali, televizijske reportaže i sl.),

specijalizovane ustanove, koje bi ovakvoj djeci omogućile normalan život – pomoć smo pronašli u Italiji i Austriji. Liječenje im ovisi o vlastitim finansijama i snalažljivosti. Teško je živjeti u zemlji bez podrške, bez odgovarajućeg doktora s kojim bi se mogli konsultovati u svakoj nepredvidivoj situaciji.

U Srpskoj i u BiH, kao i na prostorima susjednih država, nema zdravstveno-medicinske ustanove specijalizovane



Porodice Gojić i Mišić, septembar 2016, rehabilitacija djece u Institutu Dr Simo Milošević, Igalo

obišli smo značajnije konferencije sa tematikom borbe protiv MPS-a, povezali se sa udruženjima MPS-a u Italiji, Poljskoj, Njemačkoj, Austriji, Francuskoj, Australiji i Americi. Udruženje je prisustvovalo na nekoliko svjetskih konferencija na temu podizanja svijesti o MPS-u.

Usljed neadekvatnih uslova za liječenje i suzbijanje progresivnog napretka ove rijetke i po život opasne bolesti u našoj zemlji, a i šire, koji se manifestuju na način da na našim područjima nema specijaliste ljekara metabologa - genetičara i da ne postoje uslovi za praćenje ovakvih tipova bolesti, niti adekvatna pomagala ili dovoljno

za liječenje ove bolesti niti postoji doktor metabolog koji bi pomogao u liječenju djece.

Djeca koriste sintetički genistein od prof. Grzegorza iz Poljske, za regulisanje progresije, koji usporava bolest i zaustavlja trenutno stanje do konačnog lijeka „Genska terapija SAF-301“ od LYZOGENE (farmaceutska kuća). Kliničko ispitivanje je urađeno 2011. na klinici u Parizu. Četvoro djece mlađe dobi je dobilo ovu terapiju koju i mi očekujemo uskoro. Postoji mogućnost da ih spasim, genetska terapija može da odstrani ono što truje njihovo tijelo, ta nada zajedno sa Anđelom i Katarinom je ono što mi daje snagu da svako jutro ustajem.

Takođe smo dobili određene upute za bezglutensku hranu. Trudimo se i činimo sve kako bi im uljepšali i olakšali život, iako su ogromni troškovi za njihovu njegu. Neophodno im je obezbijediti određena pomagala koja bi održala pokretljivost što je moguće duže kao i fizioterapeuta tri puta sedmično za rad po *bobathu*.



Vežbice

Sintetički genistein zaustavlja progresiju bolesti smanjujući nakupljanje glikolamizona. Samim tim djeca su dosta stabilnija, aktivnija, nemaju probleme respiratornog trakta, gutanja i disanja.

Uz pomoć humanih ljudi, uspjeli smo obezbijediti sintetički genistein za proteklu godinu.

Stručnjaci ukazuju da svaki građanin, bez obzira na dijagnozu, treba da ima jednaka prava i da bude ravnopravan u svim društvenim sferama, bez izuzetka.

No izgleda da nije tako. Pokušala sam obezbijediti terapeuta koji bi radio određene fizikalne vježbe po *bobathu*, ali nisam uspjela. Kažu rijetko oboljenije i nije im poznat rad s njima. Tako da kući vježbamo s njima uz određena pomagala koja smo im obezbijedili. Pomalo suludo je pomenuti i to da mnogim našim pedijatrima nije poznato ovo oboljenje, tako da mi roditelji više znamo od njih.

Teško je živjeti u zemlji bez podrške, bez odgovarajućeg doktora s kojim bi se mogli konsultovati u svakoj nepredvidivoj situaciji. Naša djeca imaju pravo na život kao i svako zdravo dijete!

Niko se ne pita kako mi roditelji preživljavamo patnju, bol, jad sa kojim se susrećemo.

Svaki dan nekog kontaktiram pokušavajući ostvariti njihovo bolje sutra. Djevojčice imaju povremene epileptične napade u sklopu bolesti tako da se suprug i ja ne odvajamo od njih. Nakon neprespavane noći odlazim na posao gdje provodim 4h. U povratku smišljam kako riješiti obaveze koje me čekaju kući.

Mnogi nam okreću leđa, plašeći se da im nećemo tražiti pomoć. Jednostavno osjećamo se diskriminirani u ovoj zemlji jer smo prepušteni sami sebi da se borimo kako znamo i umijemo.

Lijekove nabavljam iz inostranstva. Sve što radim posvećeno je mojim Dušama, kako ih odmila zovem. Ova djeca i sva druga rođena kao moje djevojčice nikad nikog neće moći da povrijede ili zlo da naprave. Druga djeca znaju da vas naljute ili uvrijede, one čak ni to ne mogu.

Njihov osmijeh daje mi snagu iz dana u dan, tako svaki put punim baterije za njihovo bolje sutra.

I boriću se do posljednjeg atoma snage.

roditeljima.

Svi mi imamo svoje borbe kroz koje prolazimo. Život je takav. Donosi nam i lijepe, ali i ružne stvari. Ipak, te ružne stvari trebamo shvatati kao pouku, izazov s kojim se trebamo suočiti.

Bolest je jako progresivna, moramo djelovati što hitnije kako bi im pomogli.

Zahvalna sam ljudima koji imaju osjećaj da pomažu drugima.

Nastavljamo boriti se dalje uzdignute glave. Uzdignuti od problema, ljudi i situacija koje nam zadaju bol i tugu. Ništa dobro u životu nam se neće desiti tako lako, ali neće se ni desiti ako samo stojimo u tom tamnom tunelu bez hrabrosti da krenemo dalje i pronađemo tu svjetlost koja nam je toliko potrebna. Uložili smo mnogo truda, rada i snage do sada, ne mislimo odustati od borbe za svaki dragocijeni minut njihovog života, jer njihova posebnost nama je veliki razlog da ih volimo i pazimo na njihovo krhko zdravlje još više.



Kako bi se poboljšali uslovi oboljelih u BiH moraju se obezbijediti finansijska sredstva za oboljele. Stvoriti prioritete u liječenju, refundaciji, smanjiti procedure za ortopedska pomagala koja su im neophodna, obezbijediti fizioterapeuta 3 puta sedmično u kućnoj posjeti i dr. Roditelji su potrebni oboljeloj djeci, tako da nemaju vremena za iscrpljujuće procedure propisane pravilnikom. Neophodno ih je pojednostaviti, bar na ovaj način olakšati bol i patnju

**Ne okrećite nam leđa, pružite ruku prijateljstva jer „Sami smo rijetki, zajedno smo jaki!”**



**Mama Vladanka Gojić**

**Predsjednik udruženja oboljelih od mukopolisaharidoze RS**

**Mob. +387 65 972 482**



# ŠTA JE MUKOPOLISAHARIDOZA?

## SANFI LIPO SINDROM

Mukopolisaharidoza (MPS) je izuzetna rijetka nasljedna metabolička bolest. Jedna je od 45 opisanih poremećaja nakupljanja u lizosomima (LSD), koje su uzokovane genetičkim uslovljenim nedostatkom jednog ili više specifičnih lizosomskih enzima. Kod zdravih osoba masti i šećeri se kontinuirano izgrađuju i razgrađuju zavisno od potreba organizma. Kod djeteta rođenog sa lizosomskom bolešću nakupljanja taj proces zastaje na određenom nivou zavisno od tipa enzima koji nedostaje. Nedostatak enzima uzrokuje nakupljanje različitih biomolekula unutar stanice u lizosomima gdje se prirodno ta razgradnja i događa. Nakupljanje biomolekula dovodi do bujanja lizosoma te u krajnjem slučaju do razaranje stanice slično kao što balon pukne kada ga previše naduvamo.

Postoji osam tipova ove bolesti koji se označavaju brojevima I-VIII, ili po imenu doktora koji je bolest prvi opisao.

Naših troje djece boluju od mukopolisaharidoze tip IIIA (Sanfilippo sindroma).

Sanfilippo sindrom je genetska greška metabolizma. To je mukopolisaharidoza, MPS poremećaj, MPS III. Mukopolisaharidoze su dugi lanci šećera molekula, koje se koriste u izgradnji vezivnog tkiva. Kada tijelo završi s korištenjem tih molekula, on ih razlaže,

uz enzime i raspolaže njima. Djeci sa sindromom Sanfilippo nedostaju ili imaju manjak enzima za razbijanje molekula. Umjesto toga, tijelo skladišti molekule u cjelosti. To skladištenje uzrokuje progresivno oštećenje.

Postoje četiri različite vrste Sanfilippo sindroma. Svaka vrsta je različita i nazvana prema kojoj enzim nedostaje ili je neispravan.

\* Sanfilippo Tip A je najčešći. Smatra se najtežom vrstom s ranije smrti od drugih. Toj djeci nedostaju enzimi Heparan N-sulfataza.

\* Sanfilippo Tip B je drugi najčešći. To je posljedica nedostatka u N-acetil-alfa-D-glukozaminidaze.

\* Sanfilippo Tip C je uzrokovan nedostatkom u acetil-CoAlpha-glucosaminide acetyltransferase.

\* Sanfilippo Tip D je uzrokovan nedostatkom u N-acetilglukozamina 6-sulfataza.

Sanfilippo sindrom prvi je opisao 1963. Dr Sylvester Sanfilippo i smatra se rijetkim, uz pojavu 1 na svakih 100.000 rođenih. To je autosomno recesivno nasljedna bolest, što znači da oba roditelja moraju biti nositelji kako bi dijete bilo pogođeno. Tu je jedan prema četiri šansa da dijete bude rođeno sa Sanfilippo sindromom. Tu je dva prema tri šansa da

nepromijenjena djeca će biti nositelji. Sva četiri oblika bolesti mogu se dijagnostifikovati mjerenjem aktivnosti enzima u kulturi fibroblasta leukocita, putem suve krvi ili analizom 24-satnim urinom.

Sanfilippo sindrom je progresivni poremećaj, što znači da pri rođenju dijete ima normalne karakteristike i ne pokazuje znakove poremećaja. Kako bolest napreduje djeca postepeno gube sposobnost govora, hoda, sposobnost za samostalno hranjenje, gutanje i na kraju gube svoje živote.

U prvoj fazi bolesti primjećuje se da dijete zaostaje u ponašanju.

U drugoj fazi, dijete može postati izuzetno aktivna, nemirna, a često imaju vrlo teško ponašanje. Neka djeca imaju smetnje spavanja. Mnogi vole žvakati svoje ruke i odjeću. Jezik i razumijevanje će postupno izgubiti.

U trećoj fazi dijete počinje da usporava. Oni imaju teškoće u hodanju, često padaju i na kraju gube sposobnost da hodaju samostalno.

Većina djece imaju epileptične napade, grube crte lica, gornje dišne infekcije, gubitak sluha, hiperaktivnost, agresivno ponašanje, teška intelektualna oštećenja, djelomična paraliza, zaostajanje u rastu i gubitak vida.

Životni vijek 15-20 godina.



Udruženje obolih od mukopolisaharidoze RS



# NOVČANA NAKNADA ZA POMOĆ I NEGU DRUGOG LICA

TNP

U Zakonu o socijalnoj zaštiti (član 92) se nalazi pod terminom „pravo na dodatak za pomoć i negu drugog lica“ gde se definiše da pravo na dodatak za pomoć i negu drugog lica ima lice kome je zbog telesnog ili senzornog oštećenja, intelektualnih poteškoća ili promena u zdravstvenom stanju neophodna pomoć i nega drugog lica da bi zadovoljilo svoje osnovne životne potrebe. U pomenutom Zakonu, bliže se određuje stepen poteškoća ovako: potreba za pomoći i negom drugog lica postoji kod lica kome je usled telesnog oštećenja, oštećenja čula vida koje uzrokuje gubitak osećaja svetlosti sa tačnom projekcijom ili se vid postiže sa korekcijom 0,05, intelektualnih poteškoća ili promena u zdravstvenom stanju neophodna pomoć i nega drugog lica radi zadovoljenja osnovnih životnih potreba i koje ne može da ustane iz kreveta, da se kreće unutar stana bez upotrebe pomagala, da se hrani, svlači, oblači ili da održava osnovnu ličnu higijenu bez pomoći drugog lica.

U istom Zakonu se definiše i “pravo na uvećani dodatak za pomoć i negu drugog lica” koje ima lice za koje je, na osnovu propisa o penzijskom i invalidskom osiguranju, utvrđeno da ima telesno oštećenje od 100 % po jednom osnovu ili da ima organski trajni poremećaj neurološkog i psihičkog tipa i lice koje ima više oštećenja, s tim da nivo oštećenja iznosi po 70% i više procenata po najmanje dva osnova.

Još malo zakonskih okvira na ovu temu, Zakon o penzijskom i invalidskom osiguranju (Član 41a) definiše “pravo na novčanu naknadu za pomoć i negu drugog lica”, na isti način kao i Zakonu o socijalnoj zaštiti: pravo na novčanu naknadu za pomoć i negu drugog lica, ima osiguranik i korisnik penzije, kome je zbog prirode i težine stanja povrede ili bolesti utvrđena potreba za pomoći i negom za obavljanje radnji radi zadovolja-

vanja osnovnih životnih potreba. Potreba za pomoći i negom drugog lica postoji kod lica koje je nepokretno, ili koje zbog težine i prirode trajnih bolesti i bolesnog stanja nije sposobno da se samostalno kreće ni u okviru stana uz upotrebu odgovarajućih pomagala, niti da se samo hrani, svlači, oblači i da održava osnovnu ličnu higijenu, kod slepog lica koje je izgubilo osećaj svetlosti sa tačnom projekcijom i kod lica koje postiže vid sa korekcijom do 0,05.

U Zakonu o socijalnoj zaštiti se definiše ko je nadležan za veštačenje (član 101): ocenu nesposobnosti za rad, potrebe za pomoći i negom drugog lica i postojanje i stepen telesnog oštećenja utvrđuju organi veštačenja obrazovani po propisima kojima se uređuje penzijsko i invalidsko osiguranje.

Lekarska komisija koja donosi ocenu bi trebalo da radi u skladu sa Pravilnikom o obrazovanju i načinu rada organa veštačenja PIO Fonda, pravilnik se može pogledati na <http://www.podaci.net/z1/2125837/P-onrovs03v0346-0527.html>. Organi veštačenja vrše veštačenje kada je za rešavanje o pravima iz penzijskog i invalidskog osiguranja potrebno utvrditi postojanje invalidnosti, telesnog oštećenja, uzroka invalidnosti i telesnog oštećenja, potpune nesposobnosti za rad i nesposobnosti za samostalni život i rad i kontrolu veštačenja (u daljem tekstu: veštačenje). Veštačenje se organizuje i sprovodi tako da se obezbedi ostvarivanje prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja u rokovima propisanim zakonom i poštovanje ličnosti i dostojanstva osiguranika, odnosno korisnika prava. Prvostepeni organ veštačenja obrazuje se radi davanja nalaza, ocene i mišljenja o medicinskim činjenicama od značaja za ostvarivanje prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja i njihove kontrole u prvostepenom postupku. Drugostepeni organ veštačenja obrazuje se radi davanja

nalaza, ocene i mišljenja o medicinskim činjenicama od značaja za ostvarivanje prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja i njihove kontrole u drugom stepenu.

Koji su to kriterijumi na osnovu kojih Komisija daje mišljenje? Komisija postupa po Pravilniku o utvrđivanju telesnih oštećenja kojim se utvrđuju telesna oštećenja od najmanje 30%, kao i procenti tih oštećenja, koja su osnov za sticanje prava na novčanu naknadu. U ovom Pravilniku su navedene kategorije i procentualni opsezi oštećenja, kao i način postupanja ukoliko postoje oštećenja po dva ili više osnova. Pravilnik se može pogledati na <http://www.zso.gov.rs/doc/domp/pio/Pravilnik%20o%20utvrđivanju%20telesnih%20ostecenja.pdf>.

Iz svega napred navedenog bi trebalo da je jasno da preko centra za socijalni rad pravo ostvaruju deca, odrasla i ostarela lica koja nisu ostvarila penziona primanja i da ukoliko lice (i dete je lice, zar ne?)



ima navedenih poteškoća, ima i pravo na ovaj dodatak. Postavlja se pitanje: kako to pravo ostvariti? Surovo je postaviti ovo pitanje, ali da li neke dijagnoze imaju prioritet nad drugima i da li su deca bez utvrđene dijagnoze a sa vidljivim poteškoćama oštećena? Ko ima pravo na osnovni iznos za negu i pomoć drugog lica a ko može ostvariti prava na uvećani iznos? Da se odvojimo sad od zakona i od toga što je u teoriji definisano, odgovore na ova pitanja smo pokušali preneti kroz iskustva iz prakse.

Dakle, roditelj treba da se obrati lekaru određene specijalnosti (sve u zavisnosti od tipa telesnog oštećenja) koji, ukoliko smatra da dete ima pravo na ovaj dodatak, piše mišljenje u kome izjavi da je saglasan da se detetu omogući ovo pravo. Dalje, roditelj prikupi svu neophodnu dokumentaciju koja prvenstveno podrazumava obraćanje centru za socijalni rad (CSR) gde se preuzima formular (CSR Novi Sad- možete skinuti zahtev sa [www.csms.org.rs/obrasci-i-spiskovi-dokumentacije-potrebni-za-regulisanje-i-pokretanje-prava-i-usluga/](http://www.csms.org.rs/obrasci-i-spiskovi-dokumentacije-potrebni-za-regulisanje-i-pokretanje-prava-i-usluga/) ЗАХТЕВ ЗА ПРИЗНАВАЊЕ ПРАВА НА НОВЧАНУ НАКНАДУ ЗА ПОМОЋ И НЕГУ ДРУГОГ ЛИЦА), u kome je navedeno šta je od dokumenata neophodno: fotokopija lične karte podnosioca zahteva, izvod iz matične knjige rođenih deteta, uverenje o državljanstvu deteta, uverenje da ne prima penziju (za Novi Sad ovo uverenje se preuzima u Lončarskoj 10), fotokopija zdravstvene knjižice deteta, nalaz specijaliste uz preporuku da je potrebna TNP. Potrebno je priložiti svu dotadašnju dokumentaciju koja ukazuje na probleme koje dete ima, te sve to predati u Centar za socijalni rad na teritoriji opštine (za Novi Sad, Centar za socijalni rad se nalazi na adresi Zmaj Ognjena Vuka 13). Predaju se originali ili overene kopije. Nakon što dobijete poziv za komisiju, na istu možete poneti nove specijalističke izveštaje da priložite- ukoliko je dete u međuvremenu imalo neke preglede.



## ЦЕНТАР ЗА СОЦИЈАЛНИ РАД ГРАДА НОВОГ САДА

Iako bi po Zakonu o upravnom postupku, poziv za Komisiju trebali dobiti u roku od 30 dana, to u praksi često nije slučaj, već možete očekivati poziv za Komisiju nakon otprilike 2-3 meseca od predaje zahteva. Zbog čega CSR ne izvršava posao u skladu sa zakonski definisanim vremenom- na ovo nemamo odgovor. Zbog obima posla, kažu. Rok da Vas pozovu na lekarsku komisiju kao i da od lekarske komisije dobijete rešenje je po Zakonu o opštem upravnom postupku 30 dana. Obratite pažnju na pomenuti Zakon (član 31 stav 2) u kome se definiše: zamoljeni organ iz stava 1. ovog člana dužan je da postupi po zamolnici bez odlaganja, a najdocnije u roku od 30 dana od dana prijema službene zamolnice.

Koristan savet iz prakse: kada predajete zahtev za ostvarivanje novčanog dodatka za tuđu negu i pomoć, obavezno tražite potvrdu sa datumom i potpisom onoga ko je zaprimio zahtev, kao dokaz da ste predali zahtev! Šta se dešava ako to ne dobijete? Pa tada mogu da Vas pozovu na lekarsku komisiju za više od 30 dana pod izgovorom da je velika gužva. A ako imate potvrdu sa datumom i potpisom da je to neko primio u CSR, onda moraju da postupaju u skladu sa zakonom o opštem upravnom postupku i da dobijete poziv u roku od 30 dana! Takođe često se dešava i da poziv zaluta npr. slučaj da



je navodno poziv za lekarsku komisiju poslat, ali ga roditelji nisu dobili što je takođe još jedna otežavajuća okolnost, a u slučaju da imate potvrdu da ste zahtev predali, možete pratiti dokle se stiglo u obradi istog. Dešava se i da u CSR odbiju da izdaju potvrdu o prijemu zahteva i na izjavu roditelja da će zahtev podneti preporučeno i poštom ipak izdaju potvrdu sa potpisom primaoca i datumom. Ukoliko naiđete na neljubaznog radnika u CSR, budite slobodni da ih uputite na pravilnik o zabranjenim postupanjima zaposlenih u socijalnoj zaštiti, pravilnik možete pogledati ovde: [www.podaci.net/\\_gSRB/propis/Pravilnik\\_o\\_zabranjenim/P-zpzsza03v1208.html](http://www.podaci.net/_gSRB/propis/Pravilnik_o_zabranjenim/P-zpzsza03v1208.html)

Rešenje o (ne)priznavanju novčane naknade TNP dobija se na adresu navedenu u zahtevu.

Svako ko primi rešenje kojim mu se ne priznaje, ne odobrava pravo na novčanu naknadu za pomoć i negu drugog lica ima pravo da protiv predmetnog rešenja izjavi žalbu u skladu sa poukom o pravnom leku navedenom u samom rešenju, a kojom je određen rok za izjavljivanje žalbe kao i drugostepeni organ kome se žalba izjavljuje.

Ostaje nepoznanica zašto lekari ne ukažu roditeljima da imaju prava da ostvare ovu vrstu pomoći, već čekaju da roditelj sazna iz nekih drugih izvora, najčešće od drugih roditelja sa starijom decom sa sličnim problemima, pa tek onda pišu mišljenje

da su saglasni da se pokrene postupak. Ostaje nepoznanica i kako dete koje nema dijagnozu a ima jasne probleme u kliničkoj slici dobije samo osnovni iznos TNP, dok to isto dete kada konačno dobije dijagnozu, dobije i uvećani iznos TNP. Čini nam se da nešto u Pravilniku o utvrđivanju telesnih oštećenja ili u samom postupku veštačenja nije korektno urađeno. Ovakvih primera ima više i ovim putem apelujemo na nadležne organe da reaguju.

Kada smo kod apela nadležnim organima, ovim putem molimo za odgovor na pitanje koliko košta izrada rampe za invalidska kolica u prostorijama CSR, gde se obavljaju pregledi pred komisijom? Koliko košta, da platimo! Da platimo onu mrvicu dostojanstva u bolesti dok dete u invalidskim kolicima nosimo na sprat. Ne postavlja se ovde samo pitanje ostvarivanja prava na novčanu naknadu za pomoć i negu drugog lica već se postavlja pitanje nehumanih uslova u kojima se to pravo ostvaruje. Da li verujete u apsurd da se stepen telesnog oštećenja, stepen nemogućnosti bolesnog deteta da hoda, određuje u prostorijama na spratu, do kojih nema lifta niti rampe za invalidska kolica. Tih 10 stepenika je za zdravu osobu neprimetno ali podignite JEDNOM invalidska kolica sa detetom i ponesite tih 10 stepenika, pa da razgovaramo. Onemoćali roditelj koji nosi nepokretno dete uz stepenice i ponizno moli prolaznike za pomoć je svakodnevnna situacija u prostorijama CSR u Novom Sadu, te Vas molimo da se ovaj lako rešivi problem reši! Rampa i lift se mogu kupiti. Da li može zdravije naše dece da se kupi? Da li može naše dostojanstvo da se kupi? Da li su nepravda, suze, neprijatnost i poniženost cena koju plaćaju bolesna deca a naravno i njihovi roditelji? Da li stvarno mora tako?! Pitamo se da li je nemar naše države izlečiv? Državo.... probudi se i reaguj!

**Postupak za ostvarivanje prava na dodatak za pomoć i negu drugog lica i prava na uvećani dodatak za pomoć i negu drugog lica pokreće se po zahtevu, a može se pokrenuti i po službenoj dužnosti. U cilju podnošenja zahteva za ostvarivanje ovog prava prema propisima o socijalnoj zaštiti, potrebno je obratiti se nadležnom Centru za socijalni rad.**

**Ivana Krgović i Ivana Badnjarević, udruženje Život Marija Protić, udruženje Klackalica**

# LAZAREVA PRIČA

## ŽIVOT BEZ DIJAGNOZE



17.04.2009. godine, Veliki petak, rodila sam prelepog dečaka Lazara,

koji je bio težak 4,5 kg. Izlazak iz porodilišta... Na samom otpustu mi je rečeno da je Lazaru rađen ultrazvuk glave. Na moje pitanje: "Zašto?", samo sam dobila odgovor: "Ne znam, ali je sve ok."

Došli smo kući i oporavak od carskog reza je prošao uredno.

Kada je Lazar imao 15-tak dana, primećujemo grčenja i stezanja celog tela. To je trajalo po par sekundi, jednom dnevno, praćeno vriskom. Mislili smo da su grčevi od veštačke ishrane jer Lazar nije hteo da sisa.

U narednih par dana, grčenja i stezanja postaju sve češća, i sa njegovih 25 dana odlazimo kod pedijatra, koja nas hitno upućuje u kliniku u Tiršovoj. Od tada naša borba počinje...

Posle kraćeg čekanja u čekaonici, pregledaju Lazara i odmah nas odvođe na odeljenje neonatologije. Lazara odvođe na dodatne preglede, mene ostavljaju samu u sobi za lekare, a mog supruga na hodniku ispred odeljenja. Posle nekog vremena



Lazar sa mesec dana

dolazi sestra i odvođi me u boks na odeljenju, dovode Lazara sa braunilom u glavi, spuštaju ga u krevetac i odlaze. Niko ne priča šta se dešava sa njim.

Tek ujutru na viziti saznajem da mu je uveden lek Phenobarbiton. Posle vizite sam zamolila devojkicu (koja je tada stažirala tu na odeljenju) da mi kaže šta se dešava. Objasnila mi je da je Lazar imao neonatalne konvulzije tj. napade i da je Phenobarbiton lek koji se daje da bi se ti napadi zaustavili. Naredna tri dana napadi su bili sve blaži i ređi, a četvrti dan

je bio prvi bez napada. Posle par dana našeg bolničkog lečenja dolazi doktorka (mislim da je bila načelnik odeljenja neurohirurgije) da me obavesti da je fontanela zatvorena i da mora da se operiše, ili da citiram njene reči: "Moram da mu otvorim glavu kao koru pomorandže." Nisam mogla da verujem ni šta se dešava, ni šta mi ta žena govori.

Posle 9 dana bolničkog lečenja u Tiršovoj smo pušteni da idemo kući, sa dozama Phenobarbitona za 1.5 dan, i sa rečima da se za naredne doze snađemo, i da ne mogu da nam daju više. Hvala Bogu, postoje dobri ljudi (kojima smo beskrajno zahvalni) koji su nam pomogli i izašli u susret da se sam proces nabavke leka ubrza.

Posle bolničkog lečenja u Tiršovoj, odlazimo na Klinikum za neurologiju i psihijatriju u dr. Subotića, gde bi dalje neurolog trebao da prati Lazarevo lečenje. Oni nas upućuju kod neurohirurga dr. Vlade Baščarevića, sa kojim smo imali odličnu saradnju, i sa kojim se dogovaramo da se Lazar operiše kada bude napunio 3 meseca. Tako je i bilo. Sve naredne kontrole su bile redovne i uredne.

Sa nepunih 5 meseci, Lazar kreće na fizikalnu terapiju u Specijalnoj bolnici za cerebralnu paralizu, u Sokobanjskoj. Do njegove druge godine, niko nam ne govori šta se dešava i da li se na nešto sumnja. Samo da treba da vežbamo što više. Kada je napunio 2 godine, dobija dijagnozu cerebralne paralize, i od tada, šife i dijagnoze kreću da se ređaju jedna za drugom, uz objašnjenje (pojedinih) lekara da "nešto mora da se napiše"!?

Kada je napunio 3 godine, ukinut mu je Phenobarbiton, i u roku od 4 meseca je primio SVE vakcine



3. mesec



1 godina i 4 meseca



koje do tad nije primio (primio je samo vakcine u porodilištu). Sredinom 2013. godine uspevamo da zakažemo pregled kod genetičara dr Čuturila. Već na prvom pregledu doktor je posumnjao na Schinzel-Gedion sindrom. Naša osećanja su bila pomešana. Da li da budemo "srećni" što ćemo napokon znati šta je sa našim detetom, ili očajni jer je sindrom sam po sebi težak i nema dobre prognoze... Urađene su analize koje mogu da ukažu na postojanje tog sindroma.

Iz izveštaja lekara:

"Analiza kariotipa je pokazala normalan nalaz. Radiografije grudnog koša, lobanje i šake nisu pokazale elemente sugestivne za Schinzel-Gedion sindrom."

I pored toga, doktor je bio uporan da se urade dodatne analize baš na taj sindrom, I napomenuo da se odlože nove trudnoće jer postoji rizik do 25% da se ponovi sa drugim detetom problem koji ima Lazar. Pristali smo na analize jer u tom momentu nismo imali drugih opcija. Bilo je potrebno GODINU I PO DANA da stignu rezultati analiza, za koje nam je rečeno da će trajati najviše 4 meseca. Naravno, analize su pokazale da Lazar nema Schinzel-Gedion sindrom.

U februaru 2015.godine, Lazar odlazi na operaciju spuštanja testisa na klinici u Tiršovoj. Sve je proteklo u najboljem redu. Osoblje urologije i dr. Zoran Radojčić su bili divni i strpljivi za sva pitanja.

U međuvremenu, Lazar ide na fizikalnu terapiju 2-3 puta nedeljno, kući se sa njim vežba svakodnevno, išao je u hiperbaričnu komoru (na naš predlog), pio razne suplemente, vitamine... Lečite dete od nečega, a ni sami ne znate od čega, niti ima ko da vas uputi. Tu su vam samo google i roditelji dece sa raznim drugim problemima, koji su napravili grupu na facebook-u i tu razmenjujemo iskustva, napretke naše dece, priče o lekovima, terapijama, savetujemo i podržavamo jedni druge.



Lazar sa roditeljima

### USVOJEN JE ZOJIN ZAKON!

Svetlo na kraju tunela. Nova nada za nas i mnoge druge roditelje i decu, da ce se napokon saznati od čega boluju i kako da im se pomogne.

Prva analiza koja je predložena (januar 2015) je bila microarray. Rezultate smo čekali par meseci, tačnije do 26.06.2015 kad nam je saopšteno da je pristigao normalan rezultat, odnosno da nisu pronađene aberacije koje bi bile jasan uzrok bolesti.

Dr. Čuturilo predlaže da se sledeće uradi kliničko egzomsko sekvenciranje. Zakazano nam je vađenje krvi za avgust 2015. godine.

U decembru 2015. i januaru 2016. sam zvala nekoliko puta ambulantu genetike da pitam dokle se stiglo sa analizama. Svaki put sam dobila isti odgovor "Bićete obavešteni".

Krajem januara 2016.godine krv još nije poslata na analize. Zovu me iz Tiršove da dođem da preuzmem naše uzorke krvi i da ih ja odnesem na izolaciju DNK, i da platim istu- što nije obaveza roditelja po zakonu, ali nismo hteli da im damo mogućnost da opet otežu sa slanjem uzorka, pa smo platili.

Sredina je septembra 2016.godine, i još uvek nemamo nikakve informacije i rezultate.

Lazar sada ima 7 godina i 5 meseci, i jos uvek nema dijagnozu. Neverbalno je dete, hoda nesigurno i isključivo uz našu pomoć, nije samostalan. Ne ume da

se igra sa drugom decom i sa igračkama, ne ume sam da se hrani, nosi pelene. Po poslednjem testiranju psihologa je na mentalnom nivou deteta od 6-8 meseci.

Najviše nas boli osećaj da možda negde u svetu postoji terapija za njegovu bolest, a mi samo čekamo... i čekamo... i gubimo dragoceno vreme na to čekanje... Pitamo se - dokle?

Naš Laza zaslužuje batu ili seku, a mi se ne usuđujemo na to jer nemamo dijagnozu na koju bi trebalo proveriti trudnoću.

Posebnu i beskonačnu zahvalnost dugujemo udruženju 'Život' i Bojani Miroslavljević za donošenje Zojinog zakona, koji je spasao mnogu decu, a nadamo se i našeg Lazu, kao i mami male Jelene iz Barajeva koja boluje od Mowat - Wilsonovog sindroma - Mariji Aksentijević koja nas je uvela u celu priču sa Zojinim zakonom, i koja je uvek tu da posavetuje i pomogne.

Hvala i svim divnim roditeljima saborcima na društvenim mrežama, koji su puni razumevanja i uvek spremni da saslušaju, daju savet i pomognu.

NAŠA BORBA SE NASTAVLJA. NEĆEMO ODUSTATI I BIĆEMO ISTRAJNI U TOME DA SE SAZNA PRAVA DIJAGNOZA ZA NAŠE DETE. SAMO SE NADAMO DA JOŠ UVEK NIJE KASNO...

**Marija Panić, Lazina mama**

# ANASTASIJINA BORBA

ŽIVOT SA MUKOPOLISAHARIDOZOM TIP III



16.03.2010.  
Taj dan mi je počeo sa prvim sunčevim zracima u rano

jutro. Počinje priprema za zakazani carski rez zbog karlične prezentacije. Kao svaka majka, jedva čekam da ugledam svoje dete.

Od očekivane plavušanke, u sobu mi unose dugokosu crnokosu devojčicu (Anastasiju). Saopštavaju mi njenu kilažu, dužinu, ocenu na porođaju 10.

Naša sreća se nastavlja izlaskom iz porodilišta, ali njeni iznenadni napadi plača nas ubrzo veoma zabrinjavaju i počinjemo da tragamo za razlozima. Lekari konstatuju preponsku ingvinalnu kilu, koju je morala da operiše sa nepuna 2 meseca života.

Kad je to bilo završeno, mislili smo da je našim mukama kraj. Njen dalji razvoj je tekao relativno normalno.

Na skoro svako pitanje koje smo uputili pedijatru o tome zašto hoda na prstićima, zašto slabije priča... dobijali smo odgovor da je mala – „Sve će se to srediti!?” Moja majčinska intuicija mi je govorila da ipak nešto nije u redu i to me je navelo da uradimo privatni pregled na osnovu kog smo poslali u razvojno savetovalište. Ne shvatajući da je progresija bolesti već počela, tragamo za uzrokom njenih problema. Onda ulazimo u začarani krug, mnogobrojni pregledi na institutima u Beogradu (Institut za mentalno zdravlje, Zavod za psihofizičke poremećaje i govornu patologiju, specijalna bolnica za cerebralnu paralizu i razvojnu neurologiju...).

U međuvremenu Anastasija



Mala Anastasija

počinje sve manje da priča. Gde god smo išli privatno kod lekara svi su se složili u jednom 'Ona je nespecifična... nejasna nam je...' Došli do zaključka da mora da se promeni način ishrane (bez glutena, bez jaja, mleka i mlečnih proizvoda).

U međuvremenu još jedan anđelko je došao u naš svet, moja plavoovka Jovana. Sreća i svakodnevna zabrinutost za Anastasiju su se smenjivali skoro svakog minuta praveći još veću konfuziju u našim glavama. Promene u Anastasijinom ponašanju smo pripisivali ljubomori zbog sestrice i pažnje koju smo njoj davali.

Polako je sve više gubila reči iz rečnika, kao da ih je zaboravljala. Poremećaj sna je bio

sve jači, teško je bilo uskladiti njene potrebe sa potrebama male bebe. Uviđali smo da pored našeg intenzivnog zalaganja, vežbanja, poseta logopedu, somatopedu, oligofrenologu, senzornoj sobi, RH-centru, plivanju... ipak dolazi do pogoršanja i gubitka već naučenih stvari. Shvatalo da joj možemo pomoći samo ako dođemo do tačne dijagnoze - do tad je samo lutanje u praznom prostoru.

Redali su se pregledi jedan za drugim, od specijaliste do specijaliste, sve do trenutka kad je gastroenterolog posumnjala i na izveštaju napisala tu famoznu reč „MUKOPOLISAHARIDOZA“.

U prvom momentu nisam ni mogla pravilno da je pročitam, ali ta reč mi je budila nemir.



Koliko god da sam bila jaka i želela saznanje šta je našoj Ančici, ovo je bilo zaista previše. Čitajući i tragajući o svim tipovima Mukopolisaharidoze (ima ih 7) polako su se kockice sklappale i iskristalisala se slika. Mukopolisaharidoza tip III - sve se poklapalo, simptomi, ingivinalna kila, gubitak govora, poremećaj sna... dugo tragana dijagnoza je konačno tu ispred nas, ali nada da je neka greška je ipak postojala.

Sledeći korak je morao biti načinjen - uzorak krvi je poslat na ispitivanje u Nemačku (Mainz). Čekanje, čekanje, čekanje... svaki dan traje kao godina, a mesec dana koliko smo čekali je bila čitava večnost. Mesec dana punih neizvesnosti i nadanja... da to nije ipak TO!

Usledila je potvrda okrutne dijagnoze - MUKOPOLISAHARIDOZA TIP III.

Ima li šanse za ŽIVOT???

Suočavanje sa beznađem i šokom može da razume samo onaj ko je isto to prošao. Ali nada za izlečenje uvek postoji. Tako nam je Bog dao. Snagu nam je dao da se borimo za život našeg anđela. Posle najtežih trenutaka u mom život sada mi ona svojim osmehom daje snagu da guram dalje.

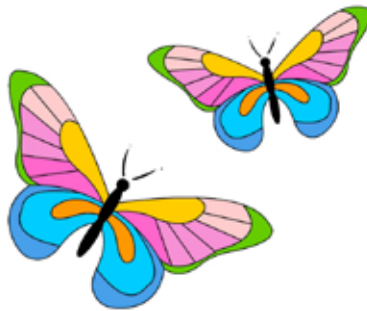
Uz pomoć jednog leka (Genisteina) smo uspeli da zaustavimo progresiju bolesti. Njen osmeh mi govori da smo na pravom putu u borbi za Anastasijin život. Dug put i velika borba nam tek predstoje! Saznanje da je ona jedini pacijent sa Sanfilippo sindromom IIIB u Srbiji nam je jasno dalo do znanja da će nam put biti još teži, jer ćemo teže dolaziti do informacija, načina lečenja, kliničkog istraživanja... nadamo se da granice naše zemlje neće biti prepreka u borbi za Anastasijin život.



**Snežana Babović,**  
Anastasijina mama



Anastasija sa roditeljima i sestricom



Anastasija danas



Osmeh koji osvaja





# LABORATORIJSKA DIJAGNOSTIKA RETKIH BOLESTI

PRIM. DR SC MED ZORICA ŠUMARAC

Retke bolesti predstavljaju heterogenu grupu oboljenja, čije je osnovno zajedničko obeležje niska prevalenca. Prema definiciji Evropske Komisije, retke bolesti su one koje pogađaju manje od 5 na 10 000 osoba (1:2 000) osoba. Procenjuje se da danas postoji između 6 000 i 8 000 retkih bolesti i da 6% do 8% populacije (oko 36 000 000 osoba) u Evropskoj Uniji (EU) boluje od neke od retkih bolesti. Iako su pojedinačno retke, ukupno zahvataju veliki broj osoba u populaciji. Procenjuje se da oko 450 000 osoba u Srbiji danas ima neku od ovih bolesti. Retke bolesti imaju niz zajedničkih karakteristika: kasna dijagnostika, neujednačenost i nedostaci u kvalitetu zdravstvene usluge i u oblasti nege i lečenja, nedostatak multidisciplinarnog pristupa, postojanost lekova za mali broj oboljenja, njihova visoka cena i teška dostupnost. Pored ovih problema, lica obolela od retkih bolesti suočavaju se i sa ostalim problemima koja se prvenstveno odnose na nedostatak naučnih saznanja o njihovoj bolesti kao i na nedostatak kvalitetnih informacija i podrške kada

im se postavi dijagnoza.

Retke bolesti su najčešće hronične, progresivne i degenerativne i kao takve često dovode do invaliditeta i značajnog smanjenja kvaliteta života obolelog i njegove porodice. Većina ovih bolesti (oko 80%) je genetskog porekla i ispoljava se odmah po rođenju ili u ranoj dečijoj dobi (kongenitalne anomalije i deformacije, monogeneske bolesti, nasledni poremećaji metabolizma, retki tumori). Retke bolesti koje nisu genetskog porekla mogu se javiti kao posledica infekcija, alergija, uticaja faktora životne sredine ili su degenerativne i proliferativne. Iako mogu zahvatiti samo jedan organ, većina retkih bolesti zahvata veći broj organa. Životni vek ovih lica je često skraćen. Ipak, ukoliko se otkriju na vreme, mnoge od njih mogu se uspešno lečiti i kontrolisati.

Usvajanje Nacionalne strategije za retke bolesti u Republici Srbiji predstavlja prioritet za postizanje ciljeva koji se odnose na: unapređenje zdravlja i kvaliteta života lica obolelih od ret-

kih bolesti, uspostavljanje kriterijuma za dobijanje statusa Centra za retke bolesti, poboljšanje prevencije i dijagnostike retkih bolesti, poboljšanje lečenja retkih bolesti kao i dostupnosti lekova i orphan lekova (lekova siročića) i formiranje registra retkih bolesti, unapređenje socijalne zaštite obolelih od retkih bolesti, povećanje učešća udruženja obolelih od retkih bolesti u sprovođenju strategije, unapređenje naučno-istraživačkih programa u području retkih bolesti, unapređenje znanja, informacija i podizanje svesti, o retkim bolestima kao i poboljšanje međunarodne saradnje.

Nedostupnost pravovremene dijagnostike, kao i nemogućnost sprovođenja potrebnih visoko-specijalizovanih dijagnostičkih metoda jedan od najvećih problema sa kojim se suočavaju oboleli od retkih bolesti. Prioritetni ciljevi u sklopu unapređenja dijagnostike retkih bolesti su: uvođenje novih dijagnostičkih metoda, nabavka potrebne opreme, edukacija kadra, proširenje dijagnostičke palete prenatalnog i neonatalnog skrininga. Dijagnostika retkih bolesti je često otežana s obzirom na činjenicu da retke bolesti nemaju definisanu šifru u šifarniku usluga. U cilju unapređenja prevencije i kontrole retkih bolesti potrebno je unaprediti evidenciju i praćenje retkih bolesti u Srbiji. Formiranje Nacionalnog registra za retke bolesti omogućice sagledavanje učestalosti, rasprostranjenosti, trajanja, ishoda, demografskih, kliničkih i drugih karakteristika obolelih od retkih bolesti.

## **Dijagnostika retkih bolesti**

Pored niske prevalencije, retke bolesti imaju i mnoge druge zajedničke karakteristike, te ih u okviru sistema zdravstvene zaštite treba posmatrati kao jedinstvenu celinu. Osnovna



Prim. dr sc med Zorica Šumarac

zajednička osobina im je najčešće kasno postavljena dijagnoza usled nedostatka znanja i iskustva zdravstvenih radnika, teško dostupna dijagnostička metoda i/ili visoka cena iste. Retke bolesti se nekada karakterišu uobičajenim simptomima, što često vodi do pogrešno postavljene dijagnoze. Kasna dijagnoza može dovesti do nepopravljivih fizičkih i mentalnih posledica i komplikacija osnovne bolesti, što otežava lečenje i značajno utiče na prognozu bolesti. Kod naslednih bolesti pravovremeno ustanovljenom dijagnozom i genetskim savetovanjem može se sprečiti ponovo javljanje bolesti u porodici. Pored potrebnog znanja medicinskih stručnjaka, za pravilnu laboratorijsku dijagnostiku retkih bolesti, potrebna je i mogućnost sprovođenja određene, tehnološki savremene metodologije, te se mnogobrojne male zemlje uglavnom oslanjaju na dijagnostiku u inostranim centrima.

### Centri za retke bolesti

Od velikog značaja u sprovođenju Nacionalne strategije za retke bolesti u Republici Srbiji jeste uspostavljanje Centara za retke bolesti, koji bi se pored ostalih aktivnosti, bavili i dijagnostikom ovih bolesti. Na osnovu člana 92a Zakona o zdravstvenoj zaštiti, ministar zdravlja Republike Srbije je imenovao pet univerzitetskih zdravstvenih ustanova na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite koje obavljaju poslove Centra za određene vrste retkih bolesti (u daljem tekstu Centri za retke bolesti): Klinički centar Srbije, Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „dr Vukan Čupić“, Univerzitetska

dečija klinika „Tiršova“ i Klinika za neurologiju i psihijatriju dece i omladine.

Zakonom o zdravstvenoj zaštiti i na osnovu EUCERD specifičnih kriterijuma kvaliteta *“Preporuka o kriterijumima kvaliteta za ekspertske centre za retke bolesti u državama članicama 2011”*, uloga Centra za retke bolesti i delatnosti koje u njima treba da se obavljaju su: dijagnostika, prenatalni i neonatalni skrining, genetsko savetovanje, zbrinjavanje pacijenata od retkih bolesti i pokrivanje svih njihovih potreba, lečenje obolelih, vođenje registara obolelih od retkih bolesti za teritoriju Republike Srbije, koordiniranje multidisciplinarnih veština u okviru specijalizovanog zdravstvenog sektora, uključuju i tu paramedicinske i socijalne usluge, kreiranje puteva zdravstvene zaštite od primarne zaštite na dalje, povezivanje sa specijalizovanim laboratorijama i saradnja sa referentnim inostranim centrima kao i mrežom evropskih i svetskih organizacija za retke bolesti, izrada vodiča dobre kliničke prakse, kontinuirana edukacija iz oblasti retkih bolesti, saradnja sa udruženjima obolelih, obezbeđivanje pristupačnih informacija prilagođenih specifičnim potrebama obolelih i članovima njihovih porodica, kao i drugi poslovi koji se odnose na unapređenje kvaliteta rada vezanog za obolele od retkih bolesti. Sve imenovane ustanove su univerzitetski centri i u njima se odvija nastava za osnovne studije medicine i farmacije, specijalističke i posle-diplomske studije.

Centri za retke bolesti u Republici Srbiji treba da doprinose istraživanju, poboljšanju razumevanja bolesti i opti-

mizaciji postupaka dijagnostike, nege i lečenja, uključujući tu i kliničku evaluaciju dugoročnih efekata novih terapija. Centri za retke bolesti koji imaju biohemijske i laboratorije za molekularnu genetiku ukoliko imaju kapaciteta treba da obavljaju ove usluge za sve institucije koje su uključene u mrežu zdravstvenih ustanova.

Zdravstvene ustanove u Republici Srbiji koje su imenovane da obavljaju poslove Centra za određene vrste retkih bolesti, treba da u osnovi ispunjavaju uslove u pogledu potrebnog prostora i opreme za dijagnostiku, odgovarajućeg visoko-specijalizovanog kadra. Trenutna situacija u imenovanim Centrima za retke bolesti u Republici Srbiji zahteva definisanje delokruga rada svakog Centra kao i dodatna ulaganja kako bi se unapredili svi potrebni uslovi i poboljšao kvalitet pruženih dijagnostičkih usluga, prvenstveno u pogledu nabavke savremene opreme i dodatne edukacije kadra, shodno vrsti pojedine retke bolesti ili grupe retkih bolesti kojima se Centar bavi.

Dijagnostika retkih bolesti bazira se na kliničkoj, radiološkoj, biohemijskoj, patohistološkoj i molekularnoj dijagnostici (na nivou DNK, mRNK i proteina).

Ukoliko u Centrima za retke bolesti ne postoji mogućnost obavljanja određene dijagnostičke metode, iste se mogu obaviti u naučnim ustanovama, koje pripadaju ili ne pripadaju mreži zdravstvenih ustanova. Izmenama Pravilnika RFZO o uslovima i načinu upućivanja osiguranih lica na lečenje u inostranstvo, primenom odredbi Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti (Zojin zakon), kao i osnivanjem Budžetskog fonda pri Ministarstvu zdravlja, omogućena je dijagnostika retkih bolesti u inostranstvu u slučajevima kada u Srbiji ne postoje mogućnosti za postavljanje odgovarajuće dijagnoze.

### Biohemijska dijagnostika retkih bolesti

Nakon kliničke evaluacije, pristupa se laboratorijskoj dijagnostici bolesti, koja prvo obuhvata osnovne laboratorijske analize, a po potrebi i ostala



Konferencija o retkim bolestima 17.05.2015.

metabolička ispitivanja: osnovna (acido-bazni status, glukoza, amonijak, laktat, ketoni i druge) i specifična (kvantitativni testovi u urinu, aminokiseline, organske kiseline, karnitin i druge) a koje imaju presudan značaj u prepoznavanju metaboličke krize. Nalazi nekih osnovnih laboratorijskih analiza koje se obavljaju u svakoj medicinsko-biohemijskoj laboratoriji mogu ukazati na neku od retkih bolesti, najčešće naslednih metaboličkih bolesti: povećana aktivnost kreatin kinaze-Ck (poremećaji vezani za stvaranje energije, poremećaji metabolizma glikogena), smanjena koncentracija bakra (Wilsonova bolest), povećana koncentracija triglicerida (poremećaj metabolizma glikogena, lipoproteina), povećana koncentracija mioglobina (neki poremećaji  $\alpha$ -oksidacije masnih kiselina), anemije (poremećaji metabolizma folne kiseline, kobalamina, aminoacidopatije, organoacidopatije) i drugo. Pored ovih, osnovnih, u postavljanju dijagnoze retkih bolesti od velikog značaja tokom selektivnog laboratorijskog ispitivanja su i određivanja specifičnih markera kao što su: hitotriozidaza, biotinidaza, galaktoza, glicerol, glikogen, glikozaminoglikani, glutation, masne kiseline vrlo dugog lanca, neurotransmiteri, oligosaharidi, orotska kiselina, slobodne masne kiseline, steroli, purini, pirimidini, porfirini, hormoni, specifični enzimi i drugi. Metode za njihovo određivanje zahtevaju posebnu opremu i stručnu osposobljenost i određuju se u pojedinim, dijagnostičkim centrima. Pored ostalih primenjenih dijagnostičkih metoda u medicinsko - biohemijskim laboratorijama, savremena metodologija u laboratorijskoj dijagnostici uključuje primenu spektrofotometrije, jonoizmenjivačke hromatografije, gasne hromatografije (GC), tečne hromatografije (LC) i kombinacije sa tandemskom masenom spektroskopijom (MS) ili sistema MS-MS i LC-MS. Danas je ovakva metodologija sastavni deo najsavremenijih metaboličkih laboratorija. U noviju tehnologiju se ubraja i protonska magnetna spektroskopija mozga koja je doprinela otkrivanju novih metaboličkih poremećaja, kao i protonska magnetna spektroskopija telesnih tečnosti. Izvođenje većine dijagnostičkih ispitivanja obavlja se uglavnom u specijalizovanim metaboličkim i drugim uže specifičnim laboratorijama koje treba da budu

u okviru Centara za retke bolesti. Poznavanje svih navedenih činilaca u laboratorijskoj dijagnostici omogućava racionalan izbor specifičnih ispitivanja kao i pravilno tumačenje dobijenih rezultata. Od posebnog značaja u korišćenju ovih dijagnostičkih laboratorijskih metoda je poznavanje svih preanalitičkih faktora kao što su načini pravilnog uzorkovanja biološkog materijala, rukovanja i transporta, posebno kada se uzorci šalju u udaljene dijagnostičke centre. Bez obzira na savremene dijagnostičke mogućnosti, za postavljanje konačne dijagnoze presudno je pravilno tumačenje rezultata u sklopu kliničke slike, za šta je neophodno iskustvo stečeno u većim metaboličkim centrima, kao i stalna edukacija na specijalizovanim skupovima i svakodnevna saradnja lekara i medicinskih/kliničkih biohemičara specijalista i subspecijalista iz ove oblasti. Pošto se radi o retkim bolestima sa kojima lekari i laboratorijski specijalisti imaju ograničena iskustva, njihova dobra saradnja je od izuzetnog značaja na putu postavljanja tačne dijagnoze. Ovakav timski rad omogućava optimalno zbrinjavanje bolesnika i racionalno korišćenje laboratorijske dijagnostike. S obzirom na rastući broj naslednih bolesti kao i metoda za njihovu dijagnostiku i potvrdu, veliki broj laboratorija u svetu nije u mogućnosti da sprovodi sva specifična biohemijska ispitivanja, zbog čega je neophodno da se ona centralizuju u određenim referentnim centrima za retke bolesti u određenim regionima.

U Srbiji se u ovom momentu deo navedenih analiza obavlja u laboratorijama zdravstvenih ustanova koje su imenovane da obavljaju poslove Centra za retke bolesti, s tim što je neophodno da se isti opreme dodatnom potrebnom savremenom opremom kako bi se proširila paleta laboratorijskih dijagnostičkih parametara. Najracionalnije opremanje laboratorija novom opremom treba da se obavlja na osnovu definisanog delokruga delatnosti svakog Centra za retke bolesti kao i postojećih tehničkih mogućnosti i ljudskih resursa. Laboratorije koje sprovode ovakva specifična biohemijska određivanja moraju biti akreditovane i uključene u nacionalne ili spoljašnje programe kontrole kvaliteta.

## Genetička dijagnostika retkih bolesti

Genetički testovi imaju veoma važnu ulogu u postavljanju dijagnoze retkih bolesti. O njihovoj upotrebi potrebno je racionalno odlučivati. Molekularna dijagnostika se primenjuje i opravdana je u slučajevima postavljanja i/ili potvrde dijagnoze u poremećajima kod kojih nije moguća biohemijska odnosno enzimska ili druga dijagnostika, u poremećajima kod kojih je potreban invazivan postupak za postavljanje dijagnoze, kod poremećaja koje karakteriše jedna mutacija, kod poremećaja kod kojih je dokazana korelacija fenotip-genotip, kod genetskog savetovanja i prenatalne dijagnostike i drugim. S obzirom na specifičnosti, pojedini testovi rade se samo u određenim centrima u inostranstvu, što zahteva međunarodnu saradnju i razmenu iskustava. Određeni broj laboratorija u Srbiji takođe sprovode genetička ispitivanja za pojedine retke bolesti. Nacionalnom strategijom imenovani Centri za retke bolesti koji pružaju ove vrste dijagnostičkih usluga treba da rade na standardizaciji i harmonizaciji ovih metoda i unapređenju delatnosti nabavkom dodatne neophodne opreme, uvođenjem spoljašnje kontrole rada i akreditacijom metoda i organizacionih jedinica, kao i dodatnom edukacijom kadra. Pored Centara za retke bolesti u Republici Srbiji ovom vrstom laboratorijske dijagnostike bave se i naučne ustanove. Od ključnog značaja je kvalitetno tumačenje i interpretacija dobijenih rezultata u okviru celokupne kliničke i laboratorijske dijagnostike, od strane specijalista koji se bave ovim bolestima, uključujući i genetsko savetovanje.

## Neonatalni skrining

Neonatalni skrining podrazumeva program ispitivanja celokupne populacije novorođenčadi neke zemlje ili regiona na nasledne bolesti koje je moguće lečiti, a koje imaju latentni period do kliničkog ispoljavanja. Neonatalni skrining program je pod pokroviteljstvom države i regulisan je Zakonom o zdravstvenoj zaštiti (*"Uredba o nacionalnom programu zdravstvene zaštite žena, dece i omladine"*). Kriterijumi koje određena bolest mora da zadovolji da bi se uključila u nacionalni neonatalni skrining su kriterijumi Wil-





Izlaganje dr Zorice Šumarac

sona i Jungera iz 1968. godine, a koje je 1975. godine prihvatila Svetska zdravstvena organizacija.

Srbija je još 1983. godine uvela neonatalni skrining za neke bolesti, koji za sada zakonom predviđa da se sva novorođena deca podvrgavaju skriningu na kongenitalnu hipotireozu i fenilketonuriju, koji se obavljaju u Institutu za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „dr Vukan Čupić“ i Institutu za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine.

Nakon izrade Nacionalnog registra obolelih od retkih bolesti u Republici Srbiji, postojeće podatke treba analizirati i iskoristiti za razmatranje proširenja palete neonatalnog skrininga, a u zavisnosti od učestalosti određenih bolesti, mogućnosti njihovog lečenja i finansijskih mogućnosti, na osnovu definisanih kriterijuma i evropskih preporuka, o čemu odlučuje Nacionalni tim stručnjaka za neonatalni skrining Ministarstva zdravlja.

### **Prenatalna dijagnostika**

Prenatalna dijagnostika obuhvata niz ultrazvučnih, citogenetičkih, biohemijskih i molekularnih tehnika koje se sprovode s ciljem otkrivanja naslednih bolesti i strukturnih anomalija ploda. Prenatalna dijagnostika se sprovodi u rizičnim trudnoćama, a indikacije su: pozitivna porodična anamneza na nasledne poremećaje, povećan rizik za rađanje deteta sa hromozomskim aberacijama (koje se vezuju za godine života majke ili pozitivne skrining tes-

tove u trudnoći, bilo da su biohemijski ili ultrazvučni) i izlaganje teratogenima.

### **Preimplantaciona genetička dijagnostika**

Metode potpomognute oplodnje danas nude parovima s rizikom nove mogućnosti za zdravo potomstvo, poput doniranja polnih ćelija, preimplantacioni skrining pola kod X-vezanih bolesti i preimplantacionu genetičku dijagnostiku, najčešće u slučajevima kada postoji mogućnost za rođenje deteta sa teškom i retkom genetičkom bolešću, najčešće strukturnim hromozomskim poremećajima i monogenskim bolestima.

Sa ciljem širenja znanja i unapređenja dijagnostike retkih bolesti od velikog značaja je aktivnost zdravstvenih ustanova u prvom redu Centara za retke bolesti u edukaciji medicinskog i nemedicinskog kadra, davanju odgovarajućih informacija obolelim i njihovim porodicama u čemu posebno mesto ima saradnja istih sa udruženjima obolelih od retkih bolesti.

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije (NORBS), kao savez udruženja i pojedinaca obolelih od retkih bolesti i osoba sa invaliditetom nastalim kao posledicom retke bolesti, kroz partnerski odnos sa svim relevantnim institucijama sistema i donosiocima odluka ukazuje na probleme i pomaže u poboljšanju položaja i kvaliteta života osoba sa retkim bolestima. NORBS je u sklopu EUROPLAN projekta i u saradnji sa EURORDIS-om organi-

zovao dve Nacionalne konferencije o retkim bolestima iz kojih su proistekle smernice u kojima je analizirano stanje u našoj zemlji i date preporuke i predlozi za izradu Nacionalne strategije za retke bolesti u Republici Srbiji. Poslednjih godina saznanja o problematici obolelih sa retkim bolestima u Srbiji su postala transparentnija i predstavljaju osnovu organizacije mnogobrojnih skupova posvećenih unapređenju kvaliteta njihovog zdravlja i života.

Društvo medicinskih biohemičara Srbije je više puta organizovalo skupove posvećene ovoj problematici, na kojima su eminentni domaći i strani stručnjaci koji se bave dijagnostikom retkih bolesti iznosili svoja iskustva i nanovija saznanja. Jedan od takvih skupova je bio i IX Simpozijum Evropske Federacije za kliničku hemiju i laboratorijsku medicinu za balkanski region (*9th European Federation for Clinical Chemistry and Laboratory Medicine Symposium for Balkan Region*) na kome su osnovne teme bile posvećene integrativnim algoritmima u dijagnostici pojedinih retkih bolesti.

Samo angažovanjem svih činioca zdravstvenog sistema Republike Srbije, uz sprovođenje aktivnosti definisanih Nacionalnom strategijom za retke bolesti, predstavlja put za unapređenje dijagnostike, nege i lečenja kao i sveobuhvatnog kvaliteta života obolelih od retkih bolesti.

**Autor: Prim. dr sc med Zorica Šumarac, spec. medicinske biohemije**

## TREĆA TRIBINA UDRUŽENJA PROIZVOĐAČA INOVATIVNIH LEKOVA - INOVIA

Dana 27.9.2016. godine Udruženje proizvođača inovativnih lekova - INOVIA održalo je treću tribinu na temu „Prava pacijenata u Srbiji“, sa ciljem da se ukaže na važnost i značaj delovanja udruženja pacijenata kao i na njihova prava.



Izlagачi na tribini "Prava pacijenata u Srbiji"

Na temu "Uloga inovativnih lekova u osnaživanju zdravstvenog sistema i društva" je govorila Prof. dr Slavica Đukić - Dejanović, ministarka bez portfelja u Vladi Srbije, koja je potencirala primenu zakona o pravima pacijenata i ukazala na neophodnost partnerskog rada i saradnju između pacijenta i lekara u postupku lečenja. Takođe je ukazala na paradoksnost odnosa cene zdravstvene zaštite, cene leka i činjenicu da se zdravlje osobe ne može gledati kroz cenu kutije leka, dovodeći do zaključka da je investicija u inovativni lek

pravo investicija u zdravlje pod parolom "oboljenje je trošak a lečenje je način da se taj trošak smanji".

Davor Duboka, izvršni direktor Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije – NORBS je izneo iskustva pacijenata u ostvarivanju prava. Sa naglaskom na strpljenje, ponovio je da se globalni ciljevi ostvaruju malim koracima. Izneo je retrospektivu rada NORBS-a gde se može videti pomak u realizovanim ciljevima u poslednjih 5 godina, što govori da smo na dobrom putu ali da nas još dosta rada čeka i da se veći pomaci očekuju tek nakon usvajanja nacionalne strategije o retkim bolestima i uvođenja registra retkih bolesti, koji je najavio za početak 2017.godine.

Savo Pilipović, predsednik Udruženja pacijenata obolelih od melanoma Srbije je kroz snažnu, emotivnu, ličnu priču ukazao na značaj aktivnog delovanja udruženja pacijenata u Srbiji. Sa prisutnima je podelio iskustvo kako su u postupku njegovog lečenja pregažena mnoga prava koja postoje na papiru ali da se situacija popravila u poslednjih par godina te je iskazao nadu da će se taj trend nastaviti da za pojedine pacijente ne bi bilo kasno.

Nakon izlaganja predavača, pitanja su postavljali ostali učesnici tribine, članovi



Tribina "Prava pacijenata u Srbiji - publika"

udruženja pacijenata kao i prisutni novinari. Kroz aktivnu diskusiju je otvoren niz novih pitanja a odgovorima na pitanja se nadamo uskoro, kao što se nadamo i da će inovativni lekovi uskoro biti dostupni na tržištu Srbije, za sve bolesti za koje su neophodni. Još jedna poruka sa kojom su se složili svi prisutni bi bila da lekar ni u jednom momentu ne sme zaboraviti da preko puta njega sedi samo čovek koji ima pravo na dostojanstveno lečenje. Svi akteri zdravstvenog života su podjednako važni, pacijent se mora gledati kao aktivni subjekat a ne samo objekat lečenja, farmaceutska industrija je neizostavna karika u ovom lancu i bitno je da svako svoj deo učešća uradi na najkvalitetniji mogući način.

## SRBIJA UKLJUČENA U RAD RADNE GRUPE DITA (DRUG INFORMATION, TRANSPARENCY AND ACCESS)

U Parizu, u prostorijama Evropske organizacije za retke bolesti EURORDIS-a je 15.09.2016. održan sastanak radne grupe DITA - Drug Information, transparency and access (Informacije o lekovima, transparentnost i pristup). Ovo je bio prvi sastanak u novom sastavu radne grupe i protekao je u predstavljanju novih članova i njihovom upoznavanju sa aktivnostima radne grupe. DITA u novom sastavu po prvi put ima dva predstavnika iz Srbije: Bojanu Mirosavljević iz Udruženja Život i Davora Duboku iz NORBS-a.

Zadatak radne grupe je da poboljša pristup informacijama o lekovima za retke bolesti i samim lekovima, kroz zagovaranje i rad na poboljšanju transparentnosti u donošenju odluka o lekovima.

Konkretno aktivnosti uključuju izradu anketa (o primeni lekova van indikacija, o informisanosti o lekovima, i sl.), kao i učešće u radu različitih radnih tela na evropskom nivou kao što su EMA (Evropska agencija za lekove), ISPOR (Međunarodno udruženje za farmakoeonomiju i istraživanje ishoda) i EUnetHTA (Evropska mreža HTA institucija) i različite nacionalne agencije za lekove.

Diskusija je bila vođena na nekoliko veoma značajnih tema: predlog izmene propisa na evropskom nivou vezano za upotrebu iz samilosti (compassionate use), primena registrovanih lekova van indikacija (off-label), pristup lekovima za retke bolesti, saradnja sa EMA-om, saradnja po pitanju HTA (Health Technol-

ogy Assessment - procena zdravstvenih tehnologija), kao i najave konferencija i seminara.

**Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije**



Novi sastav radne grupe DITA

## “Majica jedna donacije vredna. Zajedno za Život”

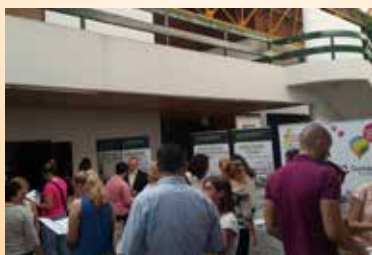
Velika kampanja za pomoć Udruženju Život „Majica jedna donacije vredna. Zajedno za Život“ traje veoma uspešno već godinu i po dana. Kampanja je namenjena prvenstveno firmama, ali i fakultetima, školama, vrtićima, sportskim klubovima, itd., koji se mogu pridružiti i pomoći kupovinom majica s logom Udruženja 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 pomažu 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 10 ili više majica biće uvršteni na spisak donatora i prijatelja na sajtu Udruženja Život. Novina je to što se od nedavno može pomoći i kupovinom promo paketa koji osim majice sadrže i platnenu torbu, šolju i kišobran. Osim logoa Udruženja „Život“ i na ove artikle moguće je odštampati logo ili slogan onih koji se pridružuju. Do sada je akciju nesebično podržalo na desetine firmi, škola, vrtića i pojedinaca koji se zajednički bore za isti cilj: pomoći onimima kojima je pomoć najpotrebnija.

Kampanju zajednički organizuju **Udruženje „Život“** i novosadska firma **Boost team**.  
Majice i promo paketi se mogu naručiti putem maila [dinka@boost-team.com](mailto:dinka@boost-team.com), kao i putem broja telefona **066/220-212**.



Subota 10.9.2016. 8h, Spens, Novi Sad, Simpozijum o racionalnoj upotrebi dijetetskih proizvoda, u organizaciji Farmaceutskog fakulteta i udruženja farmaceuta Vojvodine. Vredni tim Boost team-a i udruženja Život predstavio je naš časopis o retkim bolestima **Reč za Život** i akciju **“Majica jedna, donacije vredna - Zajedno za Život!”**

Hvala **Slobodanu Gigovu** na pozivu i prilici da učestvujemo na ovom simpozijumu.



Atmosfera sa simpozijuma

**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](http://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