

**REČ UDRUŽENJA**

Predstavljamo vam dva udruženja: MPS IV i DišenoVA distrofiya! str.3 i 5

**REČ DRŽAVE**

Kako i kome prijaviti neželjena dejstva leka! str.8

**REČ PACIJENTA**

Priče male Ene i Teodora! str.10 i 13

**REČ STRUKE**

Moyamoya bolest! dr Draginja Petrović str.17

REČ za Život

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

Predstavljanje Zojinog zakona u UN



LEK ZA DIŠENOVU DISTROFIJU

Odobrenje za procenu po ubrzanom postupku!
STRANA 19

KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA I ORFAN LEKOVIMA

Sastanak održan u Parizu 15. septembra 2016.
STRANA 18

ZOJIN ZAKON PREDSTAVLJEN U UN!

“Znam da je Zoja ponosna na sve nas!”
STRANA 18

UVODNA REČ

Poštovani,

Za ovaj broj nam je bilo veoma teško da napravimo selekciju i odabir tekstova, jer su nam se sve teme činile podjednako važne i uvek mislimo "Hajde još ovaj tekst da stavimo, važno je...". Za svaku rubriku smo pripremili po još četiri teksta koji će sačekati neko sledeće izdanje našeg časopisa. Na žalost, retke bolesti su neiscrpna tema o kojoj bi (čini mi se) svako od nas mogao po knjigu da napiše.

U rubrici **Reč udruženja** imamo dva teksta - Dragana Miletić-Lajko i Saša Ilić nam predstavljaju Udruženje za pomoć i podršku osobama sa morquio sindromom (mukopolisaharidoza tip 4) Srbije.

U realizaciji drugog teksta nam je pomogla Aleksandra Panović iz udruženja distrofičara južnobačkog okruga iz Novog Sada, a uz pomoć prof. dr Vdrane Milić Rašić sa Klinike za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu iz Beograda - detaljnije smo opisali Dišenovu mišićnu distrofiju. Veliku zahvalnost dugujemo i udruženjima za ovu bolest iz Grčke, Rumunije i Holandije i njihovim predstavnicima koji su roditelji obolelih dečaka, a koji su specijalno za naš časopis objasnili situaciju u svojim zemljama.

O situaciji u Grčkoj je pričao Dimitris Athanasiou, otac obolelog dečaka. Isabel Tudorache, predsednica Parent Project za mišićnu distrofiju iz Rumunije je objasnila rumunsku situaciju, a Klaartje Spijkers iz holandskog udruženja, koja je i majka obolelog dečaka, se bazirala na situaciju u Holandiji.

U rubrici **Reč pacijenta** takođe imamo dva teksta - Put do dijagnoze

male Ene Čalić (SYNGAP1 gen) i Bitka malog Teodora sa epidermolizom. Hrabrost ove dece i požrtvovanost njihovih roditelja prevazilaze ljudsku snagu koju naš um može da shvati.

Reč države je ovog puta bila posvećena jednom apelu koji želimo da uputimo svima Vama - Kako i kome prijaviti neželjena dejstva leka?

U rubrici **Reč struke**, dr Draginja Petrović, specijalista neurologije Opšte bolnice u Sremskoj Mitrovici predstavlja veoma neobičnu retku bolest – Moyamoya bolest. Prema sumnjama lekara Opšte bolnice u Sremskoj Mitrovici, od ove retke bolesti u Sremskom okugu boluje 4 osobe, dr Draginja Petrović je predstavila svoj stručni rad na ovu temu na Međunarodnom kongresu neurosonologije i hemiodinamike koji je održan u Sofiji. Ovom prilikom zahvaljujemo dr Marini Jovanović koja nam je puno pomogla pri ostvarivanju kontakta sa dr Petrović i u realizaciji samog teksta za ovu rubriku.

U rubrici **Dogodilo se** zaista ima puno novosti i događaja. Iz prve ruke ćete videti kako je bilo na 11. Internacionalnom kongresu o retkim bolestima i orfan lekovima (International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs, ICORD) koji je uspešno održan od 19. do 22. oktobra 2016. u Kejptaunu u Južnoafričkoj republici.

11. novembra u sedištu Ujedinjenih nacija u Njujorku na velikom svetskom skupu o retkim bolestima je predstavljen Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti,

genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti - **Zojin zakon**.

Ovaj događaj je održan pod pokroviteljstvom Kraljice Švedske i CoNGO (The Conference of NGOs in Consultative Relationship with the United Nations), a uz podršku:

- Švedskog Ministarstva zdravlja i socijalne pomoći
- Stalne misije Estonije u UN
- Vlade Republike Malte

Ovaj događaj predstavlja inauguraciju odbora NVO za retke bolesti i veoma je bitan na svetskom i globalnom nivou .

Znam da je Zoja ponosna na sve nas - pre svega, veliki borac za bolesnu decu i veliki čovek prof. dr Dušan Milisavljević, zatim prof. dr Hajrija Mujović Zornić koja je svojom stručnošću učinila da ovaj zakon bude to što jeste i Ministarstvo zdravlja, koje je zajedno sa ministrom zdravlja, Zlatiborom Lončarom, pružilo podršku u celokupnom procesu stvaranja i usvajanja Zojinog zakona.

Puno hvala Zoranu Marinkoviću, tvorcu celokupnog video materijala koji je tamo prezentovan i univerzitetu Educons iz Novog Sada na pruženoj podršci.

S poštovanjem,

Bojana Miroslavljević,

**glavni i odgovorni urednik časopisa Reč za Život
predsednica udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece Život**

MPS IV SRBIJA - MUKOPOLISAHARIDOZA TIP 4



Udruženje za pomoć i podršku osobama sa morquio sindromom

*“Između druge i treće godine primetila sam da moje dete nije poraslo kao ostali vršnjaci - jednom prilikom sam podigla devojčicu moje prijateljice, a odmah zatim i svoje dete i primetila sam razliku. Moje dete je nekako delovalo puno lakše, kao da mu nedostaje neka punoća. Stalno sam upoređivala decu u parku, moje dete je u tom nekom uzrastu od oko tri godine delovalo sitnije...” Tako otprilike započinje svaka priča roditelja dece sa mukopolisaharidozom tip 4 (MPS IV), poznatijom kao **morquio sindrom**.*

Morquio sindrom je progresivno metaboličko oboljenje. Spada u grupu retkih bolesti jer se javlja kod jedne od 200.000 osoba. Bolest je nasledna, javlja se usled mutacije gena (GALNS i GLB1) i ima dva tipa, A i B. Ti geni daju uputstva za proizvodnju enzima potrebnih za razgradnju velikih molekula šećera koji se zovu glikozaminoglikani (GAGs). GAGs su se prvobitno nazivali mukopolisaharidi (mucopolisaccharides), pa je po njima bolest dobila ime. Smanjenje ili potpuna eliminacija aktivnosti enzima dovodi do taloženja mukopolisaharida u ćelijama organizma, a najviše u lizozomima (ćelijskim pregradama), te ova bolest spada i u grupu lizozomskih bolesti i često se naziva i bolest taloženja. Mukopolisaharidi se najviše talože u kostima, pa su promene izazvane oboljenjem najuočljivije na skeletu, odnosno koštanoj sistemu. U najvećem broju slučajeva bolest se dijagnostikuje u ranom detinjstvu, između druge i četvrte godine. Simptomi i njihova izraženost variraju od slučaja do slučaja i mogu biti izuzetno izraženi

i vidljivi, ali i takvi da osobe prožive većinu svog života ne znajući pravu dijagnozu ili pod pogrešnom dijagnozom. Promene na koštanoj sistemu mogu biti raznovrsne, u vidu kifoze i skolize kičmenog stuba, deformiteta rebara, grudne kosti, zglobova uključujući i kolena, javlja se nizak rast, kontrakture zglobova i njihova loša ili ograničena pokretljivost. Karakteristika sindroma je nerazvijenost vratnih pršljenova koji učestvuju u stabilizaciji glave i kičmenog stuba, što vremenom može dovesti do kompresije ili oštećenja kičmene moždine, te do paralize ili smrtnog ishoda.

Pored očiglednih simptoma javljaju se i brojne promene na unutrašnjim organima. Može doći do pogoršanja disajne funkcije, koje karakterišu prekidi u disanju pri spavanju, tzv. apneje, do slabljenja funkcije srca usled uvećanja (zadebljanja) srčanih zalistaka, koji kao takvi dovode do mešanja venske i arterijske krvi, oštećenja jetre koja se usled nagomilanih mukopolisaharida uvećava. Javlja se slabost u funkcionisanju sistema vida (osobe sa morquio sindromom svoj vid opisuju kao zamagljen, kao da imaju “pesak u očima”), a česte su infekcije uha koje u većini dovode do oštećenja sluha. Osobe sa morquio sindromom često liče jedne na drugu. Karakterišu ih grublje crte lica, mali nos i specifičan izgled šaka. Za razliku od ostalih mukopolisaharidoza, osobe sa tim sindromom dostižu punu intelektualnu zrelost, odnosno mentalno su očuvane, a njihov



Petar sa morquio sindromom

životni vek varira zavisno od izraženosti simptoma.

Naslednost sindroma je autozomno recesivna, što znači da oba roditelja poseduju kopiju mutacije gena i da je odnos obolelog i zdravog potomka 1:4. Dijagnostika se najčešće sporovodi nakon uočavanja karakterističnih simptoma koštanog sistema, između druge i četvrte godine života, i to prvo putem metaboličkog skrininga urina, a zatim genetskim testiranjem iz krvi, pacijenta (ponekad i roditelja) i/ili biopsijom tkiva.

Ono što je u aprilu 2014. godine obradovalo sve osobe sa morquio sindromom, kao i članove njihovih porodica, je odobrenje koje je Evropska komisija za lekove dala za primenu enzim-



Natalija na Kongresu MPS u Bonnu



Natalija i Zorana - izjava za Zagrlji za retke bolesti

ske terapije u lečenju ovog oboljenja. Američka farmaceutska kompanija BioMarin je nakon godina napornog istraživanja izbacila na tržište Vimizim – sintetizovani enzim, koji bi trebalo da zameni nedostajući i pomogne u razlaganju mukopolisaharida. Pacijenti velike većine evropskih zemalja počeli su u međuvremenu da primaju enzimsku terapiju, a samim tim i da se nadaju olakšanju svojih tegoba i poboljšanju kvaliteta života.

Enzimске terapije spadaju među najskuplje kada govorimo o lečenju retkih bolesti. Osobe sa morquio sindromom iz Srbije su vest o terapiji dočekale sa podeljenim osećanjima – radošću, jer se na kraju tunela ipak nazire svetlost, i brigom da li će, i kada, država naći novca za terapiju, koja na godišnjem nivou po pacijentu iznosi više stotina hiljada evra. Novembra 2016. godine možemo da kažemo da je Vimizim zvanično registrovan u Srbiji, da je farmaceutska kuća utvrdila tržišnu cenu i da, dok njihovi vršnjaci u Evropi, osećaju benefite terapije nakon redovnog primanja u poslednje dve i po godine, osobe sa morquio sindromom, kojih u Srbiji ima 13 (u dobi od 5 do 28 godina), tek se spremaju za veliku borbu sa sistemom. Od početka utvrđivanja ukupnog broja obolelih (2014), pa do aktuelne akcije na dobijanju terapije za sve, jedini nosilac aktivnosti potpuno posvećenih morquio pacijentima jeste *Udruženje za pomoć i podršku osobama sa morquio sindromom (mukopolisaharidoza tip 4) Srbije,*



Dragana sa malim Petrom



Natalija - Kongres MPS Bonn

odnosno MPS IV Srbija.

Udruženje je osnovano 5. februara 2014. godine u cilju detekcije obolelih, razmene informacija o sindromu, iskustava u vezi sa negom, pružanja podrške pacijentima i članovima njihovih porodica kako u smislu zaštite i ostvarivanja prava, tako i u nastojanju da se obezbedi njihova puna ravnopravnost u društvu i spreči diskriminacija bilo koje vrste. Kako bi se osobama sa morquio sindromom omogućio najviši mogući kvalitet života, udruženje je posebno posvećeno zalaganju za prihvatanje evropskih i drugih međunarodnih standarda, principa i dokumenata za oblasti dijagnostikovanja, pravovremenog lečenja i socijalne inkluzije i za njihovu punu primenu u Republici Srbiji. Udruženje je u proteklom periodu uspešno da utvrdi tačan broj pacijenata koji boluju od morquio sindroma (uz ne baš male napore, što svedoči o našoj društvenoj stvarnosti), da stupi u kontakt sa njima i sa njihovim lekarima. Pojavljivanjem na javnoj sceni, uglavnom u elektronskim medijima i na internetu, postalo je prepoznatljivo, u meri koja je moguća za udruženje sa dvadesetak članova, kao oslonac morquio pacijentima i njihovim porodicama. Članovi udruženja učestvovali su u svim obeležavanjima Međunarodnog dana retkih bolesti (2014-2016), uključujući i akciju „Zagrlji za retke bolesti“ (2015. i 2016), kada smo pokušali da oborimo Ginisov rekord, a samostalno ili u saradnji sa drugim udruženjima MPS pacijenata, obeležilo je Međunarodni dan mukopolisaharidoza (2014. i 2015.).

Na marginama svojih redovnih godišnjih sastanaka MPS IV Srbija organizuje Sastanak i druženje morquio osoba i porodica (2014. i 2015), na kojima se u opuštenoj i drugarskoj atmosferi razmenjuju iskustva i saznanja kako iz sfere medicinskih tretmana (rehabilitacija, potreba za specijalističkim pregledima i analizama i sl.), tako i iz oblasti socijalnih i drugih prava.



Natalija na Nedelji terapije u Austriji

Takođe, udruženje je najaktivnije uzelo učešće u medijskoj kampanji NORBS-a „Moj život nije dijagnoza“, saradnjom porodice Natalije Ilić (17) na snimanju spota o morquio sindromu, kao i u televizijskim emisijama koje su za temu imale retke bolesti (TV B92, „Mesto za nas“ na RTS i dr.).

Udruženje je 2015. godine primljeno u punopravno članstvo NORBS-a. Razvija dobre kontakte sa nemačkim MPS udruženjem i veoma blisku saradnju sa austrijskim Društvom za mukopolisaharidozu i srodne bolesti. Tako je već više godina udruženje zastupljeno na „Nedelji terapija“ u organizaciji austrijskog društva, a jula 2016. godine učestvovalo je i na Međunarodnom MPS kongresu u Bonu, u Nemačkoj, predstavljeno dvema porodicama.

S obzirom na činjenicu da je enzimska terapija u novije vreme razvijena, Udruženje MPS IV Srbija sve je svoje aktivnosti usmerilo ka što skorijem stvaranju mogućnosti za primanje takve terapije u našoj zemlji.

**Dragana Miletić-Lajko,
Saša Ilić**

Kontakt podaci:

Udruženje za pomoć i podršku osobama sa morquio sindromom (mukopolisaharidoza tip 4) Srbije

Telefon: (063)404-099, (064)8608-114

E-mail: morquio.serbia@gmail.com

Web: <http://morquioserbia.wix.com/morquio-serbia>

Facebook: <https://www.facebook.com/morquio.serbia>

DIŠENOVA MIŠIĆNA DISTROFIJA – DMD

ISKUSTVA UDRUŽENJA U SRBIJI, GRČKOJ, RUMUNIJI I HOLANDIJI

Dišenova mišićna distrofija je najčešći oblik mišićne distrofije kod dece. Iako spada u retke bolesti i predstavlja najčešći genetski poremećaj koji se javlja u detinjstvu, pogađa 1 na svakih 3.500 novorođene dece (širok svet, svake godine se dijagnostifikuje oko 20.000 novih slučajeva). Ova bolest pogađa mušku decu, a započinje između 2. i 6. godine života. Patološki gen je pronađen na X-hromozomu i zato oboljevaju samo muška deca, ali se bolest javlja u svim rasama. Prvi simptomi su slabost mišića natkoljenica i karlice. Dete otežano ustaje, gegajući se hoda, pojavljuje se deformacija kičmenog stuba (hiperlordoza). Javljaju se atrofije (mišići propadaju) najizraženije je na mišićima ruku i trupa. Nastaju veliki deformiteti - kontrakture. Već od 15 godina ovi bolesnici uglavnom ne mogu hodati. Često je već u 12. godini potrebno koristiti invalidska kolica. Kasnije nastaju smetnje u radu srca i disanja zbog zahvatanja mišića srca i međurebarnih mišića. Smrt najčešće nastupa u drugoj ili trećoj deceniji života. Uzrokovana je defektima gena na X hromozomu koji kontroliše proizvodnju mišićnog proteina distrofina. Dišenova distrofija može biti preneti sa roditelja na dete, ali je 35% slučajeva posledica slučajne i spontane mutacije.

PROBLEMI SAMIŠIĆNOM FUNKCIJOM: Često član porodice primeti da nešto nije u redu sa detetom. Dečaci koji imaju DMD često prohodaju kasnije nego druga deca koja nemaju ovo oboljenje. Imaju uvećane mišiće listova nogu i poteškoće u trčanju, skakanju ili penjanju uz stepenice. Oni lako padaju i mogu imati sklonost ka hodanju na prstima. Jedan

od klasičnih znakova DMD je poznat kao Gowersov manevar, kada dete mora koristiti svoje šake i ruke kako bi se njima penjalo uz svoje telo i pridiglo sa poda u stojeći stav. Ovo se dešava usled slabosti u mišićima kukova i butina.

VISOK NIVO MIŠIĆNOG PROTEINA CREATIN KINAZE (CK) u krvnom nalazu. Visoki nivoi CK znače da je potrebno hitno mišljenje neuromišićnog specijaliste kako bi potvrdio dijagnozu. Visoki nivoi CK u krvi ne moraju označavati samo DMD jer i druga mišićna oboljenja imaju ovaj simptom.

VISOKE VREDNOSTI JETRENIH ENZIMA AST I ALT u krvnom nalazu. Visoke vrednosti ovih enzima najčešće ukazuju na neko oboljenje jetre, ali mišićna distrofija takođe može izazvati ovo povišenje. Neočekivano visoke vrednosti ovih enzima bez ikakvih drugih uzroka mogu ukazivati da je možda i CK visok i da je dijagnoza mišićne distrofije moguća. Ne preporučuje se biopsija jetre.

USPOREN RAZVOJ GOVORA: Deca sa DMD često imaju neko usporenje u razvoju govora i nekada to može biti prvi prepoznati simptom.

Iako se u svetu vrše mnoga istraživanja kako bi se pronašao lek za ova oboljenja, on do danas nije otkriven. Zbog toga najvažniji oblik lečenja predstavlja kineziterapija ili terapija pokretom. Ona ima za cilj da ublaži i spreči nastanak funkcionalnog deficita kako bi bolesnik što duže ostao nezavistan u aktivnostima svakodnevnog života i samostalnog kretanja. Ako se nekada i pronađe lek on neće moći da pokrene



ukočene i deformisane zglobove i zbog toga je veoma važno sprečiti nastanak deformiteta, održati elastičnost mišića i pokretljivost zglobova što je duže moguće.

Želimo takođe da istaknemo činjenicu da kod DMD dolazi do slabljenja muskulature čitavog tela, a time i vremenom mišići koji učestvuju u aktu disanja. Vežbama disanja se usporava smanjenje vitalnog kapaciteta pluća i utiče na održavanje obima pokreta grudnog koša, jačanje disajnih mišića, povećanje dubine disanja, snabdevanje plućnog tkiva kiseonikom i lakše izbacivanje sekreta iz disajnih puteva. Vežbe mobilizacije grudnog koša imaju za cilj da održe ili poboljšaju pokretljivost zglobova između grudne kosti, kičmenog stuba i rebra, da povećaju elastičnost mišića i da održe i poboljšaju uspravno držanje tela, jer sve to ima uticaja na disanje.



Sin Klaartje iz Holandije je takođe obolio od DMD - Stan (6 god)

Prof dr. Vedrana Milić Rašić
Klinika za neurologiju i psihijatriju za
decu i omladinu

„Nacionalni registar u Srbiji ne postoji, ali pojedine ustanove imaju najveći priliv pacijenata sa neuromišićnim bolestima pa je na taj način registar ustanove neki pokazatelj budućeg nacionalnog registra.

Što se tiče dijagnostike, ona je u Srbiji moguća u visokom procentu i do 80% DMD osoba i to na osnovu kliničke slike, porodičnog stabla, vrednosti kreatin kinaze, molekularne dijagnostike (MLPA metodom a nekada je i PCR metoda dovoljna) i u slučaju negativnih genetičkih nalaza kao i nedovoljno specifičnih kliničkih parametara, sugerise se i biopsija mišića a nakon nje ciljano genetičko ispitivanje (sekvenciranje gena za distrofin) u referentnoj laboratoriji u inostranstvu.

Gde dijagnostikovati DMD? Najbolje je da dijagnostiku radi lekar iz referentnog centra u našoj zemlji, koji bi organizovao redosled ispitivanja i mesto za obavljanje finalne genetičke dijagnoze (genetička ispitivanja su do sada rađena u nekoliko laboratorija: Biološki fakultet, Genetička laboratorija Instituta za majku i dete, Institut za humanu genetiku Medicinskog fakulteta i Genetička laboratorija Klinike za neurologiju KCS).

Problema ima mnogo, a o njima najbolje govore sami pacijenti i njihove porodice. Puno toga je pokrenuto u našoj zemlji: postojanje vodiča dobre nege (prevod su uradile kolege sa Klinike za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu); organizovanje sastanaka na dan Dišenove bolesti na kojima diskusiju vode stručnjaci i oboleli kao i njihovi roditelji o novinama i problemima; formiranje SERB-Net mreže

za povezivanje ustanova i pojedinaca u Srbiji koji se bave neuromišićnim bolestima; zatim mogućnost dobijanja aparata za NIV preko RFZO. Ono što nije dobro u našoj zemlji nedovoljna informisanost o značaju prenatalne dijagnostike - kada i kako se radi; nedovoljno korišćenje sopstvenih genetičkih resursa i njihova finansijska podrška da bi se sekvenciranje DMD gena radilo u zemlji, a ne u inostranstvu. Što se tiče lečenja u ovom trenutku se koriste sledeći preventivni i terapijski postupci: steroidna terapija, fizikalna terapija, pravovremena kardiološka i pulmoška terapija, psihološko-defektološko-logopedsko potpora i terapija. Mnogobrojne studije za ispitivanje potencijalnih lekova su u toku. Prvi prihvaćen lek iz pomenutih studija je Ataluren (PTC124, Translarna) koji je namenjen podgrupi genetski dokazanih DMD, koja ima malu, tačkastu "nonsense" mutaciju u DMD genu. Sledeći lek koji je u fazi prihvatanja jeste lek za iskrajanje 51 egzona i on bi se mogao primeniti kod osoba sa delecijom oko 51 egzona (Eteplirsen).“

Zašto je dijagnoza bitna?

- Ukoliko je kod majke prisutna mutacija, majka se naziva „nosilac“, i može preneti mutaciju na svoju decu. Dečaci na koje prenese mutaciju će imati DMD, dok će devojčice biti samo nosioci. Ukoliko je majka testirana i potvrđeno je da je kod nje prisutna mutacija, može donositi odluke o budućim trudnoćama, a njene ženske rođake (sestre, tetke i kćerke) se takođe mogu testirati kako bi utvrdile da li postoji rizik od dobijanja muškog deteta sa DMD.
- Čak i ako žena nije nosilac, postoji mali rizik da se u budućim trudnoćama odigra mutacija u njenim jajnim ćelijama. Ovo se naziva „mozaicizam polnih ćelija“.

- Kod žena nosioca se retko mogu javiti problemi sa srcem ili sa godinama slabost nogu. Poznavajući svoj status, nosioci mogu saznati koliki je taj rizik i mogu primiti odgovarajući savet.
- Trebalo bi se obratiti genetskom savetovalištu, gde biste dobili detaljnija objašnjenja o vemu ovome.

ISPUNJAVANJE USLOVA ZA KLINIČKE STUDIJE: Postoji veliki broj kliničkih studija za DMD koje su usmerene na određene tipove mutacija. Genetsko testiranje je važno jer nam pokazuje da li vaše dete ispunjava uslove za učestvovanje u kliničkim studijama. Trebalo bi da se prijavite u registar DMD pacijenata, kako bi se lakše pronašli dečaci oboleli od DMD, koji ispunjavaju uslove za ulazak u kliničku studiju. Najvažnije pitanje je da li genetska testiranja ispunjavaju određene standarde, koji nam pomažu da tačno odredimo mutaciju. Ukoliko ne, potrebna su dalja testiranja i o ovome bi trebalo da se posavetujete sa svojim lekarom. Precizna mutacija je potrebna i da biste se registrovali u nekom od DMD registara. Svi nacionalni registri za DMD pacijente, širom sveta su registrovani na sajtu: www.treat-nmd.eu/patientregistries. Za više detalja pogledajte ovaj web sajt.

Dišenova distrofija u Holandiji

Trenutnu situaciju u Holandiji nam je objasnila **Klaartje Spijkers** iz holandskog udruženja koja je i majka obolelog dečaka

U Holandiji ima oko 600 obolelih dečaka i mladića. Svi oni primaju standardnu negu. Ima 5 specijalizovanih centara gde primaju svu potrebnu negu od strane multidisciplinarnog tima.

Svake godine se održava konferencija gde nadležni lekari i istraživači predstavljaju najnovije informacije o kliničkim istraživanjima. Takođe, postoji i poseban program za obolele i njihove sestre i

braću. Na Facebook-u postoji grupa ove zajednice u kojoj roditelji dele svoja iskustva, brige i probleme. Periodično se održavaju regionalni sastanci na kome roditelji dele svakodnevne brige međusobno. Veoma je važno napomenuti da ovaj program pod nazivom Duchenne Parent Project prikuplja finansijska sredstva za istraživanja koja su fokusirana na ovu bolest.

Svake godine se održava veliki humanitarni događaj u ove svrhe pod nazivom Dišenovi heroji. Ovaj događaj predstavlja neku vrstu planinskog biciklističkog maratona gde preko 400 ljudi svake godine širi svest o ovoj bolesti istovremeno prikupljajući značajna finansijska sredstva za istraživanja. Web sajt holandskog udruženja je www.duchenne.nl.

Dišenova distrofija u Grčkoj

Situaciju u Grčkoj nam je objasnio Dimitris Athanasiou, otac obolelog dečaka.

Grčko udruženje je osnovano 2000. godine i od tada je fokusirano na pomoć i poboljšanje života svih onih koji se bore sa neuromišićnom distrofijom. Osnovali su 3 specijalizovana centra za neuromišićne bolesti u bolnicama u Atini, Solunu i Patrasu.

Kao aktivan član internacionalne organizacije, grčka organizacija je veoma angažovana u radu sa svim nadležnim institucijama i saraduju sa njima na internacionalnom nivou. Web sajt grčke organizacije je www.mdahellas.gr.

Sve nacionalne organizacije za Dišenovu mišićnu distrofiju su veoma ujedinjene i razvijaju globalnu mrežu za istraživanja i implementaciju standarda nege obolelih. Svake godine, širom sveta, svi zajedno i ujedinjeno, obeležavaju **Svetski dan borbe protiv Dišenove bolesti 7. septembar**.



WWW.WORLDUCHENNEAWARENESSDAY.ORG #wdad14



Dimitris sa sinom koji je oboleo od Dišenove distrofije

Situacija u Rumuniji – Isabel Tudorache, predsednica Parent Project for MD Romania

Ova bolest je veoma specifična i zahteva kompleksan multidisciplinirani pristup kao i organizaciju nege, terapije i lečenja. Iz ovog razloga postoje velike razlike u pristupu ovoj bolesti u Evropi, kako od istoka prema zapadu, tako i od severa prema jugu Evrope.

Na primer, prosečni životni vek obolelih u Istočnoj Evropi je 30-45% niži nego u Zapadnoj Evropi. Mnogi naši oboleli u svojoj 15 -18. godini života izgube život zbog srčanih i respiratornih problema, a u Severnoj Evropi je životni vek obolelih čak 35 godina. Problem je što čak ni lekari specijalisti nisu upoznati sa Nacionalnim

programom distrofije koji nudi genetsko testiranje, i što je samo nekoliko pulmologa i neurologa zna za nove zakone i pravilnike o refundiranju troškova za neinvazivnu ventilaciju dišenovih pacijenata. U vezi sa ovim, od 2012. godine projekat pod nazivom *Parent Project MD Romania* je razvila eksperimentalni model za menadžment ove bolesti, koristeći lokalni tim lekara specijalista i individualni menadžment plan, baziran na sadašnjim internacionalnim Standardima nege.

Glavni evropski projekti u vezi istraživanja i poboljšanja života obolelih od Dišenove bolesti ne uključuju države van Evropske Unije. To praktično znači da obolela deca iz Istočne Evrope nemaju pravo na bilo kakve olakšice pri nabavci respiratora, aspiratora ili bilo kojih drugih medicinskih aparata. Čak i ako je zemlja članica Evropske Unije (kao što je Rumunija) pristup terapijama i medicinskim aparatima je nezadovoljavajući. Zato se celokupna Dišenova zajednica u Rumuniji bori za formiranje globalnog modela i načina pristupa.

Korisni linkovi su
www.parentprojectmd.org
www.mda.org



Pit i Alex, Rumunija

KAKO I KOME PRIJAVITI NEŽELJENA DEJSTVA LEKA

AGENCIJA ZA LEKOVE I MEDICINSKA SREDSTVA

Prijava neželjenih reakcija na humane lekove ili sumnje na neželjena dejstva koju treba ispitati ima značajnu ulogu u bezbednoj primeni lekova i zaštiti zdravlja pacijenata. Neželjene reakcije na lek mogu prijaviti zdravstveni radnici ali to mogu učiniti i sami pacijenti ili njihovi roditelji/hranitelji. U cilju zaštite javnog zdravlja, Agencija za lekove i medicinska sredstva Srbije (ALIMS) prati i proučava neželjene reakcije na lekove. Pored prijave prosleđenih od strane zdravstvenih radnika i proizvođača lekova, Agencija za lekove i medicinska sredstva Srbije prikuplja i razmatra neželjene reakcije koje prijavljuju sami pacijenti. Prijavljene neželjene reakcije postaju deo dokumentacije o bezbednosti leka, na osnovu koje se izdaju preporuke za bezbednu primenu leka, u pogledu pravilnog doziranja, kontraindikacija, posebnih upozorenja, interakcija sa drugim lekovima i merama za minimiziranje neželjenih reakcija. Ove preporuke navode se u Uputstvu za lek, koje je priloženo uz svako pakovanje leka. Ukoliko pacijent posumnja da simptom koji se kod njega ispoljio predstavlja neželjenu reakciju na lek koji koristi, savetuje se da postupi na sledeći način:

1. Pročitati ponovo Uputstvo za lek, jer su u njemu navedene poznate neželjene reakcije koje se mogu očekivati pri primeni tog leka, kao i preporuke kako postupiti u slučaju da se ispolje ozbiljnije neželjene reakcije.

2. Obratiti se svom lekaru ili farmaceutu, koji će dati stručni savet u vezi sa daljom primenom leka (na primer: obustaviti primenu leka, promeniti lek, smanjiti dozu leka ili nastaviti terapiju itd.)

3. Prijaviti Vaše tegobe ALIMS-u, putem Online aplikacije ili popunjavanjem Obrasca za prijavljivanje neželjene reakcije za pacijente. ALIMS će Vašu prijavu obraditi, uneti u Nacionalnu bazu i slučaj će postati deo dokumentacije o bezbednosti leka. Online aplikacija i Obrazac se nalaze na zvaničnom ALIMS sajtu:

<http://www.alims.gov.rs>

<https://primaryreporting.who-umc.org/Reporting/Reporter?OrganizationID=YU>

<http://www.alims.gov.rs/ciril/files/2012/09/Prilog-2-formular-pac.doc>

Vaša prijava neželjenih simptoma za koje sumnjate da su izazvane lekom koji koristite, može pomoći da se neželjena reakcija izbegne ili da se smanji njena učestalost. Možete

prijaviti neželjenu reakciju koja se ispoljila Vama, Vašem detetu ili osobama o kojima brinete.

Ukoliko se odlučite da prijavu podnesete putem Obrasca, nakon što ga skinete sa: <http://www.alims.gov.rs/ciril/files/2012/09/Prilog-2-formular-pac.doc> popunite i tako popunjen obrazac pošaljite na:

- email adresu: nezeljene.reakcije@alims.gov.rs
- poštansku adresu:
Agencija za lekove i medicinska sredstva Srbije
(za Nacionalni centar za farmakovigilancu)
Vojvode Stepe 458, 11221 Beograd
- putem telefaksa: 011/3951-130

Ukoliko se odlučite da prijavu podnesete putem Online aplikacije, neželjenu reakciju na humani lek možete prijaviti preko sajta:

<http://www.alims.gov.rs/ciril/prijava-nezeljene-reakcije-na-humani-lek/> klikom na dugme online PRIJAVA gde se dalje otvara formular koji popunjavate online. Obavezna polja u koja morate uneti podatke da bi prijava bila obrađena su označena crvenim zvezdicama. Prikaz formulara je dat u nastavku. U polje "Izveštač" unosite Korisnik leka, ili majka/otac - u slučaju da popunjavate za dete.

Kada su za procenu prijavljenih slučajeva potrebne dodatne informacije, nepohodno je da Vas ALIMS kontaktira. Zato Vas molimo da navedete kontakt telefon u okviru polja Dodatni komentari.

Radi bolje procene slučajeva i izvođenja relevantnih zaključaka molimo Vas da, ukoliko ste u mogućnosti, na prijavi neželjene

reakcije na lek navedete što više podataka. Ovo se posebno odnosi na polja Doziranje, Indikacije, Datum početka reakcije i Početak i kraj primene leka, pošto je praksa pokazala da najčešće nedostaju upravo te informacije.

Osim prijave neželjene reakcije na humani lek, moguće je prijaviti i neželjene reakcije na medicinsko sredstvo, na sličan način putem Obrasca za prijavu neželjenih reakcija na medicinsko sredstvo.

**Informacije za ovaj tekst obezbedila je
Agencija za lekove i medicinska sredstva,
Vojvode Stepe 458, 11221 Beograd, Srbija
Faks +381 11 3951 131, +381 11 3951 147
Web prezentacija: www.alims.gov.rs,
E-mail: hygia@alims.gov.rs**

**Ivana Badnjarević
Udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece "ŽIVOT"**

Koristite leka

Inicijal *

Pol * Muški Ženski

Težina kg

Datum rođenja * / / @ Sterost u vreme nastanka reakcije

Zemlja u kojoj je reakcija
započela

Opišite što se dogodilo

* Opišite svojim rečima što se dogodilo, bilo koji simptom ili neželjenu reakciju za koju sumnjate da ju je izazvao lek i što se dogodilo od tada.

Drugi detalji o svakom leku i odgovarajući datumi unose se odatle, ali molimo vas da ovde unesete dovoljno podataka koji se mogu povezati sa drugim odjeljcima Reakcije/Simptomi

Reakcije/Simptomi

Unesite kratak opis (epi: glavobolja ili grčevi za svaku reakciju koja se dogodila i kažete detalja u vezi sa njom. Navedite na polje "Dodatak: jedna reakcija/simptomi" da snatu reakciju koju želite da opišete.

“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 artikule 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 osti 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, kao i putem broja telefona **066/220-212**.

PUT DO DIJAGNOZE ENE ČALIĆ

ŠTA JE SYNGAP1 GEN?

Promene (brisanja ili mutacije) koje utiču na SYNGAP1 gen su retke.

Gen SYNGAP1 se nalazi na hromozomu broj 6.

Prvi opis ovog gena dat je 2009. godine. Od tada do danas broj registrovanih sa promenama na ovom genu se uvećava. Podjednako obuhvata i žensku i mušku populaciju.

Uloga SYNGAP1 gena je da pruži uputstva za proizvodnju SynGAP proteina koji uglavnom potiskuje nivo moždanih aktivnosti, tj. u nedostatku ovog proteina nadražljivost mozga je povišena. Ovo objašnjava zašto osobe sa promenama na ovom genu imaju sledeće simptome (ili neke od njih):

1. 2 od 3 pacijenta ima epileptične napade (različite vrste epilepsije)
2. usporen psihomotorni razvoj (nestabilan hod, problem sa motorikom, mentalna retardacija)
3. nedostatak ili usporen razvoj govora
4. hipotonija
5. opstipacija
6. hiperaktivnost
7. poremećaj sna
8. hipersenzitivnost
9. autizam
10. mikrocefalija (mala glava)



Ena, 3. mesec

Simptomi i nivo invaliditeta može da se kreće od umerenog do teškog.



Ena je rođena 20.02.2011. godine. Mojoj sreći nije bilo kraja, zahvaljivala sam Bogu što mi je podario jer sam je neizmerno želela. Porodaj je protekao bez problema. Ena je dobila ocenu 9. Moja mila, preslatka, vesela devojčica i ja smo posle par dana u porodilištu stigle kući. Ena je bila dobra beba, lepo je jela i spavala, nije bila plačljiva. Gugutala je i smejala se, čak smo mislili da će biti prava pričalica. Uživale smo jedna sa drugom i jedna u drugoj. Sa 4 meseca Ena dobija visoku

temperaturu i boravimo 5 dana na odeljenju pedijatrije u somborskoj bolnici. Svi nalazi su bili uredni, dijagnoza - viroza.

Tada doktor primećuje hipotonu kod Ene i upućuje me da radim sa njom vežbe koje bi pojačale mišićni tonus.

Mesec po mesec, shvatam da joj motorika kasni. U njenom sedmom mesecu radimo ultrazvuk glave i dobijamo uredan nalaz.

Odlazimo u Dečiju bolnicu u Novom Sadu i tamo dobija dijagnozu Distonia alia.

Preporučene su opet vežbe i kontrolni termini. Kako vreme odmiče, primećujem da vežbe nisu efikasne i odlazimo u privatnu fizijatrijsku kliniku u Novom Sadu, gde joj dijagnostifikuju globalnu mišićnu hipotoniju. Tretman obuke roditelja za vežbe (po Vojti i kinezi terapija) trajao je 2 nedelje i koštao 500 eura. Uz to, privatno idemo i kod dečijeg psihologa (još 250 eura za dve nedelje). I tako svaka 3-4 meseca. Napretka ima, ali je veoma spor.

Ena sedi samostalno bez podupiranja tek sa 11 meseci, a prvi put ustaje sama u krevetiću sa 14 meseci. Ne izgovara reči, samo ponekad brblja ma-ma, pa-pa, ba-ba.

Svesam sam da nešto nije u redu, ali počinjem da verujem u ubeđenja ljudi (porodica, lekari, alternativci i nadržekari) da niko od nas nije isti, ne moraju svi isto da napreduju, da će sazrevanjem Ena napredovati, da se često kod dece desi neki 'klik' i onda deca počnu naglo da nadoknađuju propušteno.

Angažujem homeopate, travare, istražujem sama i nailazim na mnoge strašne priče, ali i one koje daju nadu. Ali pravog odgovora nema.

Pitam se jesam li ja negde pogrešila, da li je možda imalo uti-



Ena sa 8 meseci

caja što sam u 4. mesecu trudnoće napadnuta i fizički povređena, da li je trebalo da je vakcinišem, da li je moje dete neko popreko pogledao, da li je nečija kletva donela nesreću... Misli u potpunom haosu, postajem nemoćna. Ali, dešava se nova nepoznanića. Šetam sa Enom hodnikom i držim je za ruku. Odjednom, ona klecne i klone joj glava. Sekunda, ali novi nemir i strah me savladavaju. Javlja se osećaj koji samo majka može da prepozna - instinkt da ovo nije dobar znak.

U narednim danima primećujem da Ena ponekad zadrži pogled, kratko pogleda na gore i zatrepere joj kapci. Ovo novo stanje je nije umaralo niti usporavalo, ali je postajalo sve češće, svakodnevno pa onda i nekoliko puta u danu, u satu... Opet nije htela samostalno da hoda, poremetio joj se san, deo noći bi često bila budna, ponekad razdražljiva, samo pola sata dnevno je trajao dnevni odmor. Septembra 2013. provodimo 21 dan u Sutomotoru kod čuvenog travara koji joj pravi sirup na bazi propolisa za čišćenje organizma od toksina, teških metala, parazita. Ni to nije dovelo do nekog poboljšanja, ali tamo upoznajem prijatelja koji me usmerava ka religiji i kome ću večno biti zahvalna na tome. Moj nemir i strah se stišavaju kad se



Ena na maskembalu

okrećem veri u Boga i kad molitva za Enu postaje moj život. Nakon nekoliko meseci odlazimo u Novi Sad i u privatnoj klinici radimo EEG. Doktorka nam saopštava da Ena nema epilepsiju i da su to tikovi ili na taj način privlači pažnju i manipuliše. Isto tako, videvši da kasni u razvoju, preporučuje dalje pretrage. Usledili su kardiološki pregled, ORL, oftamolog, genetičar. Svi nalazi su bili potpuno uredni, ali Ena i dalje neprestano treperi okicama i klone s vremena na vreme. U novembru radimo MR (magnetnu rezonancu) glave i to opet privatno, jer se državno čeka i do 2.5 godine. Rezultati opet uredni. U toku traganja za dijagnozom, raznih defektoloških i fizijatrijskih

tretmana, posećujemo manastir Ostrog, Beočin i druge manastire širom Srbije, oca Joila koji se smatra prozorljivim i koji mi saopštava da je u pitanju štetno dejstvo vakcine. I dalje nisam zadovoljna odgovorima nastavljam potragu za dijagnozom.

Zahvaljujući predusjetljivosti somborskog pedijatra epileptologa dr Milana Arnauta, uspevam da dođem do uputa za stacionarno lečenje na Institutu za majku i dete Dr Vukan Čupić u Beogradu. Na odeljenju metabologije u decembru 2014. godine boravimo 11 dana. EEG sad pokazuje epileptične promene i dobija dijagnozu G 40.4 (epilepcija). Rađene su analize na mikrodelecione sindrome, Retov sindrom, lumbajna punkcija, metabolički skrining krvi i urina... Svi rezultati opet uredni i doktori mi savetuju da odustanem od traganja i nastavim sa fizijatrijskim i defektološkim tretmanima. Od terapije, dobijamo Eftil sirup i napadi prestaju u januaru 2015. godine uz tu terapiju.

Vremenom Ena napreduje, ima faze nespretnog, ali samostalnog hoda. Onda opet njena nesigurnost, razmevanje i zainteresovanost postaju vidljiviji, rečnik se bogatio sa po kojom novom reči. Sve ovo je bio rezultat mnogobrojnih i mukotrpnih tretmana.

Ena je bila veoma dobro prihvaćena u vrtiću «Pčelica» u Apatinu gde joj svi posvećuju pažnju, vole je i čine sve da bi napredovala. Ena je omiljena i kod



2.5 godine



Enin 3. rođendan

dece i kod vaspitača, a naročito je dragocen rad njenih ličnih pratilaca, prvo Tamare Mrđe, a zatim i Zorane Pavićević koja je neumorno, nesebično i savesno pripremala za bezbroj aktivnosti. Takođe bih se zahvalila na izuzetnoj pomoći i lokalnoj samoupravi opštine Apatin koja je finansirala dodatnu podršku deci sa smetnjama u razvoju.

Zatim dolazim u kontakt sa mnogim roditeljima na Facebook stranici Roditelji dece sa govorno-jezičkim problemima gde saznajem da je početkom 2015.godine usvoje Zojin zakon koji omogućava dijagnostiku retkih bolesti u inostranstvu ako dijagnoza ne može da se uspostavi u Srbiji. Tu saznajem i za učinkovitost ruskog leka Panotgam koji počinjemo da koristimo i koji daje odlične rezultate.

Isto tako, zahvaljujem se bioenergetskim tretmanima koji pomažu Eni, a radi ih jednom mesečno predivni čovek iz Novog Sada, Bela Varga.

Odlazimo ponovo na kontrolu kod dr Adrijana Sarajlije na Institut za majku i dete koji predlaže analizu u Barseloni - sekvenciranje genoma.

Biološki materijal za analizu izolujemo u decembru 2015.god, podnosimo zahtev RFZO-u koji nam biva odobren i krv se šalje u Barselounu u martu 2016.god. Dok čekamo nalaze, vežbamo



IZZMD odeljenje metabologije, Decembar 2014.

vredno i dalje, ali i uživamo u životu, družimo se, putujemo, idemo na letovanje, radujemo se. Ena je divna, mila, voli pesmu i ljude i iz dana u dan je sve zrelija i naprednija.

Septembra 2016.god saznajemo da su rezultati stigli i da Enino stanje objašnjava pronađena mutacija na SYNGAP1 genu. Isto tako, upozoreni smo na mutaciju PKP2 gena koji ukazuje ne mogućnost artmogene displazije desne komore srca, pa odlazimo i na kardiološke preglede koji su ustanovili da nema patoloških promena na srcu.

Trenutno čekamo rezultate magnetne rezonance srca. Što se tiče mutacije SYNGAP1 gena, doktori nisu mogli puno da mi kažu pa sam pronašla dragocene informacije na internetu kao i grupu roditelja dece sa istim problemom.

U Americi već postoji fondacija koja se bavi istraživanjem ovog gena kao i mogućom terapijom za decu sa ovom mutacijom. Ono što ohrabruje jeste da Enin život nije ugrožen, kao ni rad njenih vitalnih organa.

Dani koji su pred nama obećavaju napredak. Kao samohranj majci koja ima apsolutnu odgovornost za dete, otkad znam dijagnozu, pao mi je kamen sa srca, kao da sam prodisala opet. Sad konačno znam o čemu se radi i koja istraživanja treba da pratim. Pratim istraživanja u Americi, ali sam u kontaktu sa ruskim istraživačima čak i na polju

talasne genetike. Postaviću ovde link sa sajta fondacije iz Amerike gde se mogu i donirati sredstva usmerena za istraživanje SYNGAP1 mutacija. Takođe, postaviću i svoju e-mail adresu na koju mogu da mi pišu svi roditelji koji misle da mogu da im pomognem na bilo koji način.

Apelujem na sve roditelje da nikad ne odustaju od traganja za dijagnozom, jer je to jedini način da znamo kojim putem da idemo da bismo pomogli svojoj deci.

Zahvaljujem se najviše Bojani Miroslavljević koja je svima nama svojom borbom omogućila Zojin zakon i sve ono što nam je njime omogućeno.



Mirjana Čalić,
Enina mama

Link sa sajta fondacije za SYNGAP1 mutacije, za obaveštenja i donacije:
<http://www.bridgesyngap.org>
Moja e-mail adresa je: hanafest@yahoo.com

Ostali linkovi sa informacijama o promenama na ovom genu:

<http://www.rarechromo.org/information/Single%20Gene%20Disorders/SYNGAP1%20syndrome%20FTNW.pdf>

<https://rarediseases.org/rare-diseases/syngap1-related-nsid/>



Ena na letovanju 2016.

TEODOROVA PRIČA

BITKA SA BULOZNOM EPIDERMOLIZOM

“

22. marta 2008. godine pukao mi je vodenjak, sedam dana nakon termina.

Iako su svi rezultati u trudnoći, bili uredni, panika je nastupila već na prijemu u porodilište, jer je doktor konstatovao da je plodova voda zelena i da su našoj bebi usporeni otkucaji srca. Prebačena sam na hitan carski rez.

Kad sam se probudila, beba nije bila u sobi. Uz strah sam pitala: „Gde je moje dete? Je li dobro?“ I usledio je odgovor: „Nije tu. I ne, nije dobro.“ Pa pitanje: „Zašto? Šta nije u redu? Odgovorili su: „Ne znamo, nikad to nismo videli...“ Rečeno mi je da će ga odmah prebaciti na Institut za majku i dete IMD, na hirurgiju, jer sumnjaju da ima tumor leve noge, koja je od kolena na dole crna i bez kože...

U toku drugog dana, više puta sam od osoblja i drugih porodilja čula komentare: to je ta majka... ona je rodila tu bebu... Saznanje da nešto ozbiljno nije u redu i da ne znaju o čemu se radi, unosili su veliki nemir. Bebe su plakale iz okolnih soba, a ja sam padala u sve dublju očaj.

Pred kraj drugog dana mi je dr Nikitović saopštio ono što smo načuli, tj. da sumnjaju da Teodor ima buloznu epidermolizu (EB) i pričao o tome koliko je oboljenje teško, a na moju opasku da smo istraživali i da možda ima nade da Teodor i nije u najtežoj podvrsti EB-a, doktor je uz zgražavanje nad tim što sami tražimo informacije (koje nam do tad nisu zvanično davali), zalupio vrata uz viku.

Tada smo shvatili da smo zaglavljani između želje da zaštitimo dete, nade da će biti bolje, nedostatka informacija, nezain-



Janoševići

teresovanosti i frustracija medicinskog osoblja i da treba da se spremimo za borbu.

Suprug je u međuvremenu obišao Teodora, koji je drugi dan života, smešten na intenzivnu negu IMDa, u odvojenu sterilnu sobu, u inkubator. Rekao mi je da je lep i glasan. Da je u zavojima, jer ima rane. Da je u sterilnim uslovima i da nije smeo da ga dodirne.

Kad smo otišli u prvu zajedničku posetu, doktori su već bili sigurni da Teodor ima EB i dali su nam nove informacije o oboljenju. Zastrašujuće informacije...otvaranje rana po čitavom telu na najmanji pritisak i trenje, oštećenja sluzokože, otežanu ishranu, zaostajanje u razvoju, konstantne bolove, deformitete ekstremiteta, invalidnost, anemiju, suženje jednjaka, bolne opstipacije, infekcije, sepse, rak kože i prosečan životni vek 28 godina.

EB ima više od 25 podvrsta, a nama je saopšteno da je Teodor u najtežoj podgrupi. Nismo im verovali... nije nam bilo logično da klinička slika može sa sigurnošću uputiti na podvrstu. Nismo želeli

da verujemo. A oni su želeli da nas ubede, ponavljajući: morate se pomiriti sa tim, vaše dete spada u najtežu vrstu EB slučajeva. Obzirom da nismo dobijali informacije o životu i nezi deteta sa EB-om, sami smo istraživali. Istraživali smo satima i tonuli u sve dublji očaj, gledajući fotografije obolelih od EB-a i čitajući o prognozama oboljenja, ali smo ujedno i saznavali o problemima sa kojima ćemo se susretati i pripremali listu preventivnih mera koje možemo preduzeti da usporimo posledice. Bol i tuga mešali su se sa srećom, jer je Teodor živ, sladak i glasan i na dalje smo mu u posetama, svakodnevno pevali. Sedmog dana po njegovom rođenju, saopštili su nam da je dobio infekciju, da ima CRP 170 i da će živeti ako preživi noć, tačnije ako odreaguje na antibiotike. Pošto je stanje počelo da se pogoršava, predloženo nam je da uradimo dijagnostiku.

Preživeo je, a mi smo živeli od posete do posete, popodnevnih telefonskih poziva Institutu,



Prvi dan u bolnici

istraživanja o oboljenju, do neprospavanih noći.

Tokom poseta, gledali smo liste i prepisivali informacije o tome šta je uključeno u terapiju, i tako saznali da redovno prima morijum, da ima posebnu mlečnu formulu i sl. Tražili smo da nas uključe u negu, ali nam to nije dozvoljeno, zbog stanja koje se nije poboljšavalo. Shvatili smo da smo Teodorov jedini kontakt sa spoljnim svetom i da sem što nikada nije video igračke, nikada nije čuo ni muziku, izuzev dugog i kratkog bip sa raznih aparata iz okoline. Tražili smo da mu donesemo cd uređaj sa nasnimljenom muzikom i... iako su bili iznenađeni, to su nam dozvolili. Imao je svoj inkubator, svoju sobu, roditelje koje nije mogao da dodirne i koje je mogao da vidi sat vremena dnevno, a nekad bi ih i prespavao... igračke koje nije mogao da vidi i svoj prvi set pesama.

Na svakih desetak dana, tražili smo da me spoje sa njim, i da ga prebace na poluintezivnu negu. Čekali smo momenat kada ćemo dolaziti da učestvujemo u previjanju i u tom čekanju, igrom slučaja, dobili smo jednu (ne)priliku da prisustvujemo previjanju koje je vršilo osoblje instituta. Gledali smo kako skidaju zavoje sa njega, brzinom kojom se ljušti krompir letela je i koža, slušali smo kako vrišti i na pitanje: zašto toliko



Maleni Teodor se bori sa sepsom

vrišti, dobili odgovor (koji smo i znali, ali nismo želeli da verujemo) – pa boli ga. Da boli ga i boleće ga sve dok se ne rešimo EB-a, ali bi ga mnogo manje bolelo, da su se bavili činjenicom da previjanje boli i obavljali ga pažljivije.

Zaticali smo ga sa sondom za hranjenje, koje su bile lepljenje flasterima za nos, sa flasterima preko čitavog čela, sa špricovima prislomjenim na njega dok se on okreće i nabada i ljušti o sve u okolini, dok sa flasterima sleće i njegova koža... u sterilnim pelinama prepunim izmeta, jer može da nosi samo sterilne pelene, a oni ih nemaju dovoljno... Posledica toga je bila da smo insistirali na poboljšanju uslova.

Tokom te borbe sa preuzetim osobljem, u više navrata smo na lični zahtev išli na razgovor kod načelnika odeljenja, a tokom nekog od tih razgovora bila je prisutna i doktorka koja je bila direktno zadužena za našeg sina. Do tada smo verovali da su problemi u Teodorovom tretmanu posledica neinformisanosti nastalih usled menjanja sestara po smenama, i gužve i teških slučajeva na odeljenju, ali kada je ona na pitanje: "Kada će Teodor kući?" odgovorila: „Kad mu sve rane prođu“ - shvatili smo da ne zna najosnovniju stvar o oboljenju, a to je da mu nikada neće sve rane proći.

Nakon mesec i po dana, usledio je novi šok. Ušli smo u sobu i u inkubatoru zatekli bebu, koja nije ličila na Teodora, sem što je imala zavoje. Počela sam uspaničeno da vičem: „Gde je naše dete?“, I u tom se pojavio i dežurni doktor, koji nam je saopštio da je u inkubatoru



Teodor sa cevčicama i flasterima

Teodor, da se naduo i izobličio od antibiotika, jer mu je u toku noći skočio CRP na 270, da je imao konvulzije, da ima sepsu i da su šanse da će preživeti jako male, a da je (ako preživi) mogućnost da dobije oštećenja na mozgu gotovo neizbežna. Dodao je i: „Vaše dete je trenutno najteži slučaj na našem odeljenju.“ Na odeljenju na kom leže najteži slučajevi u zemlji. Izašli smo sa IMDa, potpuno skrhani.

Na sreću, Teodor je i to preživeo. Nakon toga smo kontaktirali EB klinike u inostranstvu raspitujući se zašto upada u infekcije u sterilnim uslovima i rekli su nam da je boravak u inkubatoru dodatna opasnost za EB decu, jer visoka temperatura dovodi do spontanog otvaranja rana i povećava



Teodorove rane

oštećene površine kože, te da bi za njega bilo najsigurnije da ga izvade iz inkubatora. Dobili smo i dodatne informacije i nakon tog razgovora insistirali na sledećem: da mu razdvajaju prste na rukama i nogama da ne bi srasli, da ga skinu sa morfijuma, jer izaziva zavisnost, da ga izvade iz inkubatora, da ga prebace na poluintezivnu negu, kako bih i ja mogla da budem sa njim i učestvujem i učim o njegovoj nezi.

Vodili smo stalne razgovore sa lekarima i tokom vremena uspeali smo da izdejsstvujemo pomenute stvari.

U toku boravka na poluintezivnoj, prvi put smo dobili mogućnost da Teodora uzmemo u naručje i to zahvaljujući jednoj sestri koja je shvatila da ga mi zapravo nismo ni dodirnuli jer nam nije bilo dozvoljeno. Nažalost, ponovo su ga vratili na intezivnu negu i tada smo počeli da tražimo način da pređemo na Klinički centar. To nam je dozvoljeno nakon višednevnog insistiranja.

Uskoro smo došli u novu potpuno nesterilnu sredinu, kod osoblja koje je imalo znanja i sluha za Teodorov problem. To je ujedno bio i naš prvi kontakt sa profesorom Nikolićem, koji je na dalje postao naš veliki oslonac. Sem što nam je sutradan pokazan jedan drugačiji, manje zastrašujuć i lakši tretman, dobili smo i veliko razumevanje. Nakon par dana pušteni smo kući. Bili smo presrećni, a istovremeno i uplašeni za njegovu sigurnost uz tretman koji smo učeni da radimo sami. Na sreću, Teodorovo stanje je počelo da se popravlja i mi smo se sasvim dobro uvežbali u pružanju nege, iako je bilo puno neočekivanih problema. Jedan od njih je bio i hranjenje, jer je Teodor u toku boravka u bolnici izgubio refleks za sisanje, i sve cuclje koje su na našem tržištu bile dostupne su ga ili povređivale ili nije imao snage da ih pritisne. Hranili smo ga špricovima i kašičicama, dok nam moja rođaka nije poslala dvadesetak specijalnih cuclji iz inostranstva. Tako smo narednih godinu dana cuclju dobijali sa drugog kontineta.

Kupanje je takođe predstavljalo



U vrtiću...



Malo se zabavljamo...

veliki problem, prvo jer je svakim nekontrolisanim pokretom (a u tom uzrastu ne postoji kontrola), dolazilo do povreda. Zato je u kupanju učestvovalo minimum nas troje – dve osobe su ga držale za ruke i noge, a treća kupala. I pored mera bezbednosti, dolazilo je do novih povreda na kupanju, a vrištanje i bol su bili neizbežni, jer su stare rane i oderotine, u kontaktu sa vodom, bolele više nego inače.

Danas, Teodorovo previjanje traje oko sat i po do dva, i obavljam ga svakodnevno, ujutru i uveče, što minimalno oduzima tri-četiri sata dnevno. Na svakom pregledu ima nove rane.

Nakon dolaska kući, primetili smo da Teodor ne može da pokrene kažiprst i palac tj. da su mu prsti povijeni i naslonjeni jedan na drugi. Odlučili smo da pokušamo da mu spasimo pokretljivost prstiju i da krenemo na fizioterapiju. I to se ispostavilo kao težak zadatak, jer se i pedijatarska sestra iz DZ plašila i rekla nam je da ga niko neće primiti u takvom stanju, ali nam je dala i uput da pokušamo. I zaista, u dve ustanove nisu hteli da nas prime. Na sreću, nismo odustajali i stupili smo u kontakt sa doktorkom Vukićević, koja ga

je detaljno pregledala i skrenula nam pažnju da kod njega kasni čitav psihomotorni razvoj, da on ne primećuje igračke, da je on faktički izgubio ta prva tri meseca života i da sa njim treba da se radi ne samo na fizio već i na intelektualnom razvoju.

Narednih godinu i po smo redovno odlazili na vežbe i sem odlične nege i toga što je Teodor uspeo da napreduje, dobili smo i jedan sasvim novi pozitivan i prijatan pristup. Prsti su vraćeni u funkciju, intelektualno je stigao uzrast i dobio motoričko poboljšanje. Tada smo shvatili da moramo pratiti svoje instikte i da ne smemo odustajati.

Negde u to vreme smo u saradnji sa još tri porodice, počeli da radimo na aktiviranju DEBRE, udruženja za pomoć obolelima od EB-a i prvi naš veći uspeh je bio da smo od države, uspeali da ostvarimo pravo na dobijanje tri kutije Mepilex transfera mesečno. Naravno, taj put do dobijanja bio je trnovit. Bili smo prinuđeni da se pojavljujemo na TV stanicama, i da eksponiramo i decu, kako bi država shvatila da nam je to zaista neophodno. Od tada Debra aktivno radi na prikupljanju sredstava i kupovini materijala za negu, ali od mnoštva



Maksim i Teodor

neophodnih materijala samo još igle su stavljene na listu, a za negu nam je potrebno između 700 i 1.000 eur mesečno.

Godinu i po nakon Teodora, rođio se i Maksim. Da je Teodor rođen bez EB-a, Maksim zasigurno ne bi postojao, jer bih ja morala da se vratim na posao. Bili smo sigurni da je za Teodora jako važno da ima brata, međutim, nismo razmišljali o tome koliku će fizičku opasnost u tom periodu, predstavljati drugo dete za njega. Teodor je prohodao sa 2,5 godine i nije znao da se čuva, a Maksim u prve dve-tri godine života nije znao kuda, kako i zašto želi da stigne... I da, jeste Maksim više puta bio i biće uzrok Teodorovih povreda, ali ujedno je i uzrok njegove velike sreće. Pravu vršnjačku bliskost, ostvario je uz njega. Maksim daje ruku bratu kada treba da zakorači na visok stepenik. Maksim pada, ustaje i skače po Teodorovim zahtevima i nekako zajedno proživljavaju te momente, koje Teodor ne može tj. ne sme da ima. Maksim učestvuje u previjanju i dodaje i oslovljava Mepilex i Tubifast, maže ruke i noge bratu, nosi rukavice na lični zahtev, a i svađa se sa njim kada mu nešto ne odgovora. Vladanu i meni daje drugi ugao roditeljstva i veću mogućnost da shvatimo i prihvatimo i druge probleme koje

roditeljstvo nosi, kao važne.

A Teodor raste i sa njim raste i naša briga. Utrkujemo se sa EB-om, Vladan smišlja načine da zaštiti Teodora, šije mu rukavice, napravio je pomagalo za istežanje i razdvajanje prstiju, šije mu majice da zaštiti trup, zajedno ga kupamo i sređujemo, Čitamo i razmenjujemo saznanja sa drugim roditeljima i brinemo o običnim stvarima, koje nam i najteže padaju... A to su Teodorova pitanja – „zašto ja ne mogu to, zašto ja ne mogu tamo, kad će meni ovo da prođe, zašto Maksim nema osetljivu kožu, zašto se ne igraju sa mnom“ i sa zahtevima i zaključcima.“ hoću i ja da idem sam, neću Jelice (asistenta), ja sam ružan imam bule i sl“.

EB je težak protivnik, jer ne postoji momenat koji pruža sigurnost. Dete je 24 sata izloženo opasnostima od povreda. Povređuje se u igri, povređuju ga dugmad i etikete na odeći, presvlačenje, povređuje se i ako nagazi na ivičnjak ili kamen, dok piše, dok jede čokoladnu bananicu, ako prokliza rukom na parketu, ako ga neko zakači, i najviše pri padu... a padova može biti i više u danu. Povređuje se i dok spava, kad se počese. Često ga previjamo u toku noći, jer plik raste i svrbi ako se odmah ne izbuši, jer se pidžama mnogo teže odlepljuje sa rane koja je više sati odrana. Više puta u toku godine se desi i da ima povredu rožnjače, što jako boli, sporo zarasta i tada smo svi dva do četiri dana u mraku. U pripravnosti smo jer znamo da je u tom periodu dosta nervozan, jer ga puno boli, i jer ne može da gleda ni da se kreće, a samim tim ima i mnogo više povreda. Pored navedenog, postoji i problem u kontaktu sa okolinom, usled upadljive različitosti. Svakodnevno se susrećemo sa raznim pitanjima i komentarima, koji znaju biti i vrlo neprijatni. Zasigurno ne bismo pregurili sve te teške momente, da nemamo podršku i pomoć na prvom mestu naše dve bake,

Jelice nekadašnjeg i Ognjena sadašnjeg pratioca, prijatelja i familije, roditelja druge dece sa istim problemom, kao i doktora koji su postali deo naših života. Neprocenjivu pomoć i razumevanje smo dobili i od vlasnika i kolektiva vrtića i škole.

Zadatak roditelja deteta sa EB-om je da animira dete da bude što aktivnije kako bi se usporio nastanak kontraktura i ujedno i da ga zaštiti od povreda. To je nemoguća misija, jer je kontradiktorno i jer ne postoji štitnik, rukavica ni garderoba, koja može da pruži punu zaštitu od povreda. Obeshrabruje i činjenica da plikovi mogu nastati i spontano, tj. bez povrede.

Tako nas borba sa EB-om, drži u začaranom krugu... ali mi ne odustajemo, jer je svako pa i najmanje poboljšanje stanja, veliki uspeh za njega i nas.



Snežana Janošević,
Teodorova mama



Kućna apoteka Janoševića

MOYAMOYA BOLEST

SAZNAJEMO NEŠTO VIŠE O...

Moyamoya sindrom (ICD-10: I67.5) je bolest u kojoj su određene arterije u mozgu sužene. Protok krvi blokiran je suženjem ili krvnim ugrušcima. Stoga se razvija kolateralna cirkulacija oko blokiranih krvnih žila kako bi se kompenzovala blokada, ali kolateralne krvne žile su male, slabe i sklone krvarenju, aneurizmama i trombozi. Na rentgenskim snimcima, ove kolateralne krvne žile imaju izgled oblaka dima - "moyamoya" na japanskom jeziku.

Bolest uzrokuje konstrikcije prvenstveno u unutrašnjoj karotidnoj arteriji; u Willisovu krugu, krv iz unutrašnje karotidne arterije ulazi u srednju cerebralnu arteriju i odlazi u mozak, te anteriornu cerebralnu arteriju koja je deo Willisovog kruga. Moyamoya bolest se obično širi na srednju i anteriornu cerebralnu arteriju. Dakle, Moyamoya je retka progresivna okluzivna, neaterosklerotska, neinflamatorna arteriopatija koja zahvata arterije Willisovog poligona.

Lekovi poput antitrombocitnih agenata (npr. aspirina) se obično daju u cilju sprečavanja krvnih ugrušaka, ali obično se preporučuje hirurški zahvat. S obzirom na to da ova bolest zahvata samo unutrašnju karotidnu arteriju i delove blizu anteriorne i srednje cerebralne arterije, hirurzi mogu usmeriti druge arterije, poput spoljašnje karotidne arterije da zamene njenu cirkulaciju. Iako postoji 4%-tni rizik moždanog udara unutar 30 dana nakon operacije, 96%-tna je mogućnost da moždanog udara neće biti u sledećih 5 godina.

Suženje arterija u Moyamoya bolesti razlikuje se od suženja pri aterosklerozi. U aterosklerozi, unutrašnji sloj arterija prolazi kroz imunološku reakciju, puni se upaljenim stanicama i nakuplja masne stanice i debris. Pri Moyamoya bolesti unutrašnji sloj karotidne arterije pak urasta prema unutra i sužava arteriju, te je arterija podložna nastanku krvnih ugrušaka koji mogu uzrokovati moždane udare.

Moyamoya bolest se javlja najčešće u dva razdoblja života: kod dece mlađe od 15 god. i kod bolesnika starijih od 40 godina. Kod dece uzrokuje moždane udare ili napade. Kod odraslih uzrokuje moždane udare ili krvarenje. Klinička simptomi su cerebralna ishemija, rekurentni transijentni

ishemijski napadi, senzomotorička paraliza, konvulzije i glavobolje poput migrene. Najzastupljenija je među pripadnicima žute rase, ali se javlja i kod bolesnika bele rase. Učestalost je 0,35 obolelih na 100.000 stanovnika u Japanu, a u Evropi i Severnoj Americi je 10 puta ređa. Bolest je češća među ženama nego među muškarcima - 1,8 : 1.

Smrtnost je oko 10% kod odraslih i 4,3% kod dece i uglavnom nastaje usled moždanog krvarenja i komplikacija moždanog udara.

Nepoznatog je uzroka, a u 10% slučajeva je nasledna bolest – uočeni su poremećaji na hromozomima 3,6,8,17. Nasleđuje se autozomno dominantno, ali do sada nisu indentifikovani tačni geni.

Dijagnoza se postavlja na osnovu kliničke slike i angiografije.

Sumnja se postavlja ukoliko kod mlađih bolesnika nastane cerebrovaskularna bolest bez faktora rizika.

Magnetna rezonanca moždanog parenhima pokazuje intracerebralnu hemoragiju u kortiko - supkortiklanim zonama, bazalnim ganglijama, talamusu, supkortiklano, u korteksu, intraventrikularno krvarenje.

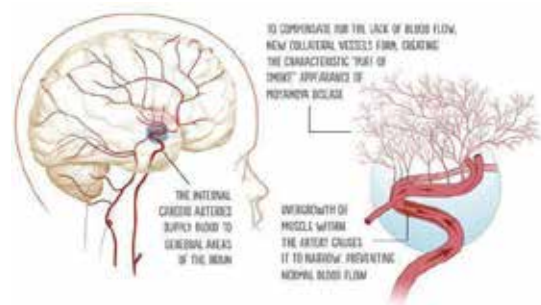
Angiografski kriterijumi:

1. Stenoza zahvata oblast bifurkacije arterije carotis interne i proksimalne delove arterije cerebri anterior i arterije cerebri media
2. Dilatacija bazalnih kolateralnih arterija - abnormalna mreža anastomoza u blizini stenoziranih ili okludiranih arterija
3. poremećaji su obostrani

Moya-moya bolest ispunjava sva tri kriterijuma. Prisustvo samo jednog od njih uz karakteristične angiografske nalaze treba označiti sindromom moya - moya koji je posledica drugih bolesti i stanja).

Bolest je povremeno udružena sa :

- Kongenitalnim sindromima: Apertovim sindromom, Downovim sindromom, Marfanovim sindromom, Tarnerovim sindromom, tuberoznom sklerozom, neurofibromatozom
- Grejsovom bolesti, tireotoksikozom
- Leptospirozom i tuberkulozom (bazilarni meningitis)
- Hematološkim bolestima: aplastična anemija, Fankonijeva anemija, bolest srpastih ćelija, LA
- Aterosklerotskim bolestima, koartacijom



aorte, FMD, poliartritis nodosa, povredama glave, zračenjem glave, paraselarnim tumorima, hipertenzijom.

Kada je bolest udružena sa nekom od gore navedenih bolesti govorimo o Moyamoya sindromu.

Klinička slika bolesti:

Bolesnici imaju tranzitorne ishemijske atake, glavobolje, epileptične napade, poremećaje pokreta, mentalno (kognitivno) propadanje, ponavljane akutne ishemijske moždane udare ili intracerebralna krvarenja. Kod dece su češći ishemijski moždani udari i tranzitorni ishemijski ataci koji su često multipli i mahom u karotidnom slivu. Hiperventilacija može da prethodi ishemičkim simptomima.

Terapija može biti medikamentozna (antiagregaciona i antiokagulantna) i hirurška. Genetska analiza može služiti boljem definisanju patogeneze.

Pacijenti s Downovim sindromom, neurofibromatozom ili srpastom anemijom mogu razviti Moya Moya malformacije.

Prema sumnjama lekara Opšte bolnice u Sremskoj Mitrovici, od ove retke bolesti u Sremskom okugu boluje 4 osobe.

dr Draginja Petrović
Specijalista neurologije Opšte bolnice
Sremska Mitrovica

Korisni linkovi:

http://www.moyamoya.net/for-patients/moyamoya-contact-and-support-group_153-en.html
<http://amicidelmoyamoya.org/it>

ZOJIN ZAKON PREDSTAVLJEN U UJEDINJENIM NACIJAMA

11. novembra u sedištu Ujedinjenih nacija u Njujorku na velikom svetskom skupu o retkim bolestima je predstavljen Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti - Zojin zakon.

Ovaj događaj je održan pod pokroviteljstvom Kraljice Švedske i CoNGO (The Conference of NGOs in Consultative Relationship with the United Nations), a uz podršku

- Švedskog Ministarstva zdravlja i socijalne pomoći
- Stalne misije Estonije u UN
- Vlade Republike Malte

Ovaj događaj predstavlja inauguracija odbora NVO za retke bolesti i veoma je bitan na svetskom i globalnom nivou.

Srbija je mala zemlja sa puno problema, znamo to svi. Ali ponos koji sam u momentu predstavljanja Zojinog zakona osećala nema ni veličinu ni dimenziju - prevazilazi sve granice ovoga sveta.

I da, moguće je, iz jedne tako male zemlje, tako mala Zoja je srušila tako velike barijere i učinila tako velike stvari.



Obraćanje Bojane Miroslavljević predstavnicima u UN

Znam da je Zoja ponosna na sve nas - pre svega, veliki borac za bolesnu decu i veliki čovek prof.dr Dušan Milisavljević, zatim prof dr Hajrija Mujović Zornić koja je svojom stručnošću učinila da ovaj zakon bude to što jeste i Ministarstvo zdravlja na čelu sa ministrom Zlatiborom Lončar, koje je pružilo podršku u celokupnom procesu stvaranja i usvajanja Zojinog zakona.

Puno hvala Zoranu Marinkoviću, tvorcu celokupnog video materijala koji je tamo prezentovan i univerzitetu Educons iz Novog Sada na pruženoj podršci.

Bojana Miroslavljević,
predsednica udruženja za borbu protiv retkih bolesti kod dece "ŽIVOT"

11. INTERNACIONALNI KONGRES O RETKIM BOLESTIMA I ORFAN LEKOVIMA

11. Internacionalni kongres o retkim bolestima i orfan lekovima (International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs, ICORD) uspešno je održan od 19. do 22. oktobra 2016. u Kejptanu u Južnoafričkoj republici. Sem ICORD-a, u organizaciji su učestvovali Internacionalno udruženje pacijenata retkih bolesti (Rare Disease International, RDI) i Južnoafričko udruženje pacijenata retkih bolesti (Rare Disease South Africa). Ovo je bio prvi skup posvećen retkim bolestima koji je održan na Afričkom kontinentu i ima neprocenjiv uticaj na buđenje svesti o retkim bolestima u južnoafričkoj republici i drugim afričkim zemljama u kojima su do sada u fokusu bile infektivne bolesti. Takođe, u toku konferencije pokrenuta je Afrička alijansa za retke bolesti sa ciljem da ujedini i osnaži sva afrička udruženja pacijenata.

ICORD je jedinstvena konferencija na kojoj učestvuju sve strane zainteresovane za retke bolesti - lekari i drugi zdravstveni

radnici, naučnici, organizacije pacijenata, predstavnici zvaničnih tela i farmaceutskih industrija kao i internacionalni kreatori politika. Tako je i ove godine na ICORD-u prisustvovalo 200 delegata iz 27 zemalja i iz 34 organizacije pacijenata koji su imali priliku da aktivno učestvuju u otvorenim diskusijama i radnim grupama.

Program ICORD konferencije ponudio je sadržajan pregled najaktuelnijih tema. Poznati svetski eksperti govorili su o dijagnostici retkih bolesti, kongenitalnim malformacijama, globalnim stremljenjima u politici i programima koji se odnose na retke bolesti, bazičnim i kliničkim istraživanjima, kao i o dostupnosti terapija, kvalitetu života i osnaživanju organizacija pacijenata. Među predavačima bila je i dr Maja Stojiljković, viši naučni saradnik Instituta za molekularnu genetiku i genetičko inženjerstvo Univerziteta u Beogradu, član programskog odbora i predsedništva ICORD-a, koja je u okviru sesije posvećene istraživanjima govorila



Prikupljanje donacija za decu sa retkim bolestima

o važnosti funkcionalne karakterizacije novih genetičkih varijanti identifikovanih

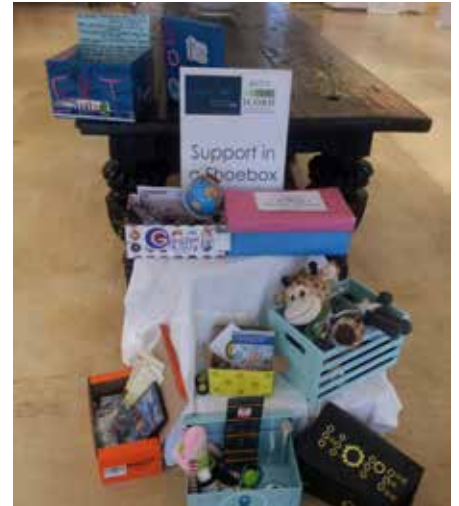
prilikom primene sekvenciranja nove generacije u dijagnostici retkih bolesti.

Jedan od najznačajnijih uspeha rada ICORD organizacije u proteklih godinu dana je pokretanje saradnje sa Ujedinjenim Nacijama što je doprinelo postavljanju retkih bolesti u fokus interesovanja na globalnom nivou. Kao posledica toga, ICORD u Kejptaunu je otvoren obraćanjem Helen Klark, administratora programa za razvoj Ujedinjenih Nacija. Ovo obraćanje je izuzetno značajno jer predstavlja prvi zvanični stav sa visoke internacionalne zdravstvene i razvojne pozicije koje se odnosi na potrebe retkih bolesti. Istovremeno, značajno je i zbog važnosti iskazanih principa:

- Da su retke bolesti važan deo razvojnog plana internacionalne zajednice

- Da nijedna zemlja ne može da tvrdi da je postigla opštu zdravstvenu zaštitu ukoliko nije adekvatno i ravnopravno odgovorila na potrebe osoba sa retkim bolestima
- Da su potrebna veća ulaganja od strane upravljačkih struktura kako bi se odgovorilo na nepostojanje adekvatnih tržišnih podsticaja za nerešena zdravstvena pitanja, kao što je u slučaju retkih bolesti
- Da održivi razvoj zahteva odziv upravljačkih struktura i društva u celini, te da ICORD kao društvo koje okuplja sve strane zainteresovane za retke bolesti, predstavlja model saradnje neophodan za dostizanje važnih zdravstvenih ciljeva, kao što je obezbeđivanje zdravog života za osobe svih uzrasta.

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije



Akcija „Podrška iz kutije“ za sve one male pacijente i njihove mame da im olakša vreme provedeno u bolnici

LEK ZA DIŠENOVU DISTROFIJU DOBIO ODOBRENJE ZA PROCENU PO UBRZANOM POSTUPKU

FDA je prihvatila prijavu za upotrebu deflazacort-a, leka za Dišen-ovu mišićnu distrofiju. Deflazacort je takođe dobio odobrenje za procenu po ubrzanom postupku. Deflazacort je u ubrzanom postupku s obzirom da je već dobio Fast Track status, koji se u FDA dodeljuje orphan lekovima i lekovima za retke pedijatrijske indikacije.

Februara 2017. se očekuju podaci iz PDUFA (Prescription Drug User Fee Act - Zakon o naknadama za korisnike lekova koji se izdaju na recept).

Podaci iz studija pokazuju da je deflazacort povećao mišićnu snagu i poboljšao druge funkcije kod pacijenata sa Duchenne-ovom bolešću, bez obzira na genetsko poreklo i, u jednoj studiji, na sposobnost samostalnog kretanja.

Deflazacort

Deflazacort je glukokortikoid sa protivupalnim i imunosupresivnim osobinama. Glukokortikoidi zaustavljaju upalu tako što ulaze u ćelije i zaustavljaju proteine koji omogućavaju upalu. Glukokortikoidi utiču i na metabolizam tako što teraju ćelije u jetri da proizvode više šećera. Oni mogu da smanje aktivnost imunoloških ćelija, koje su važne u smanjivanju interne štete od autoimunih bolesti. Ono po čemu se deflazacort razlikuje od standardnih glukokortikoida je njegova bezbednost. Mnogi glukokortikoidi dovode do prevelikog dobijanja na težini. Ovo se dešava i kod deflazacort-a, ali znatno manje.

Tokom FDA procene, Marathon će omogućiti da deflazacort bude dostupan pacijentima u SAD-u, besplatno, putem Access DM pro-

grama, koji je vrsta programa proširenog pristupa i koji ima FDA autorizaciju.

Za više informacija, posetite <http://access-dmd.com/>

Standardni tretman za DMD pacijente je upotreba glikokortikoida za poboljšanje mišićne snage i funkcije. Kao što je već spomenuto, dugotrajna upotreba glikokortikoida ima nuspojave koje utiču na kvalitet pacijentovog života (dobijanje na težini, podbulost u licu, povećan rizik od dijabetesa, itd.) Zbog toga je neophodno omogućiti pristup sigurnijim glikokortikoidima.

Udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece "ŽIVOT"

KUĆNO LEČENJE - SASTANAK

Kao nastavak našeg truda da usluga kućnog lečenja bude prepoznata i dostupna deci, dana 23.11.2016.godine u Domu zdravlja Novi Sad sa početkom u 10h održan je sastanak kome su prisustvovali:

1. Prim. Dr Veselin Bojat, direktor, hirurrg-ortoped
2. dr Vesna Vuleković, načelnik službe za zdravstvenu zaštitu dece
3. dr Ljerka Popov, pomoćnik direktora za zdravstvenu delatnost
4. Brankica Tutnjević Škrivanj, mama devojčice obolele od Batenove bolesti.
5. Ivana Badnjarević, član udruženja Život

Sastanak je održan povodom neophodnosti pružanja usluge kućnog lečenja, a za koje devojčica Teodora Škrivanj iz Novog Sada, ima i pismeni izveštaj sa mišljenjem njenog lekara. Ovo naglašavamo kao potvrdu da devojčica ispunjava sve uslove za kućno lečenje. Zakonski osnov takođe postoji i to u vidu Pravilnika o načinu i postupku korišćenja prava iz obaveznog zdravstvenog osiguranja (član 55).

Na samom sastanku su prisutni pokazali razumevanje i za pohvalu je što su pokazali interesovanje za decu obolelu od retkih bolesti kojoj bi ova usluga bila od velikog značaja. Sa nestrpljenjem čekamo realizaciju datih

obećanja. O svemu ćemo vas, kao i do sada, redovno obavestavati.

Još jednom pitamo - ZAŠTO DECA OBOLELA OD RETKIH BOLESTI NE MOGU DA OSTVARE PRAVO NA KUĆNO LEČENJE?! ZAKON POSTOJI, STRUČNO MIŠLJENJE I ODOBRENJE LEKARA POSTOJI - OSTVARENO PRAVO NA KUĆNO LEČENJE NE POSTOJI!

Udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece "ŽIVOT"

PROMOCIJA TEMATSKOG ZBORNIKA RADOVA O RETKIM BOLESTIMA (2016)

Na ovogodišnjem 61. Međunarodnom sajmu knjiga u Beogradu održanom u periodu od 23. do 30. oktobra u okviru tribinskih i promotivnih programa, a na štandu Centra za promociju nauke Srbije, održana je promocija zbornika radova pod nazivom "Društveni i pravni položaj osoba sa retkim bolestima i njihovih porodica u Srbiji". Teme zbornika više eminentnih autora posvećene su složenim pitanjima društvenog položaja i pravnog statusa osoba obolelih od retkih bolesti, medicinskoj problematiki vezanoj za kodifikaciju i klasifikaciju retkih bolesti, pristupu i dostupnosti sistema zdravstvene i socijalne zaštite, kao i pristupa tržištu i mestima rada, te

adekvatnim merama za suzbijanje i zabranu diskriminacije obolelih od retkih bolesti. O knjizi su govorili: dr Marta Sjeničić, viša naučna saradnica Centra za pravna istraživanja Instituta društvenih nauka i predsednica Udruženja SUPRAM, dr Hajrija Mujović-Zornić, naučna savetnica Centra za pravna istraživanja Instituta društvenih nauka i potpredsednica SUPRAM-a, i dr Marko Milenković, naučni saradnik Centra za pravna istraživanja Instituta društvenih nauka i programski sekretar SUPRAM-a. Zbornik predstavlja rezultat projekta o problematiki retkih bolesti finansiran u okviru programa Evropske Unije za podršku civilnom sektoru a

sproveden od strane više surealizatora (SUPRAM/NORBS/IMGGI), a pod rukovodstvom saradnika Centra za pravna istraživanja Instituta društvenih nauka u Beogradu. Knjiga je privukla pažnju posetioca ovog štanda upoznavši ih bliže sa saržajem knjige i aktivističkim radom.

S U P R A M
Udruženje
pravnika za
medicinsko
i zdravstveno
pravo
Srbije



NISTE NEVIDLJIVI

Besplatna linija pomoći
za osobe obolele od retkih bolesti

0800 333 103

Imate pitanja ili Vam treba pomoć?

Pozovite i razgovarajte sa našim advokatom, socijalnim radnikom i psihologom svakim radnim danom od **10 do 18h**.

www.norbs.rs

www.facebook.com/retkebolesti

linijapomoci@norbs.rs



Prijatelji udruženja:



BOOST TEAM



Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece - "Život"

Bul. Oslobođenja 41, 21000 Novi Sad

062/585-118

www.zivotorg.org

Impresum

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

REČ za život : prvi specijalizovani časopis o retkim bolestima / glavni i odgovorni urednik Bojana Miroslavljević. - 2015, br. 1 (nov.) - Novi Sad: Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život", 2015.-. - Ilustr. ; 30 cm Dvomesечно. ISSN 2466-3093 = Reč za život COBISS.SR-ID 300906247