

USKORO!

...MOBILNA APLIKACIJA ZA
RETKE BOLESTI
„OŽIVI RETKE BOLESTI“



**LEUKOENCEFALOPATIJA
„VANISHING WHITE MATTER“**

REČ STRUKE
str. 15

**ODBIJEN ZAHTEV DA SE DECI
OBOLELOJ OD RETKIH BOLESTI
POVEĆA BROJ PELENA!
SRAMOTAN ODGOVOR
RFZO-A**

REČ DRŽAVE
str. 7



**BORBA MALOG ADRIJANA
SA ATR-X SINDROMOM**

**JOVANIN ŽIVOT SA HEREDITARNIM
ANGIOEDEMOM**

REČ PACIJENTA
str. 9

**PLUĆNA
HIPERTENZIJA
SRBIJE**

REČ UDRUŽENJA
str. 4

UVODNA REČ

Poštovani,

Prethodni period je bio u znaku obeležavanja međunarodnog Dana retkih bolesti 28.februara.Ovim povodom, Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije NORBS je pozvala celokupnu javnost da se uključi u akciju "Drvo pozitivnih misli" i tako pruži podršku obolelima od retkih bolesti. Sva udruženja koja se bave problematikom retkih bolesti, ujedinjena i odlično organizovana, su zajedno učestvovala u organizaciji ove akcije.

Odmah zatim 5.marta 2017. je održana vanredna skupština NORBS-a na kojoj je imenovan nov upravni odbor i nova predsednica kao i dve nove podpredsednice.

Zbog kršenja statuta Norbsa i odluke ove organizacije donešene na prethodnoj skupštini,Udruženju pacijenata sa retkim tumorima (UPRT) je "zamrznut" status člana Norbs-a .To znači da se ovo udruženje isključuje iz NORBS-a ako u roku od 30 dana ne promeni svoju odluku koja je ugrozila sve članice pojedinačno, a onda i sam Norbs. Takođe, na kraju skupštine mi je uručena Godišnja nagrada Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije za izuzetan doprinos u unapređivanju položaja osoba sa retkim bolestima u Srbiji i podizanju svesti o retkim bolestima.

Ova nagrada pripada Zoji i svim njenim drugarima.....

O ovome detaljnije možete pročitati u rubrici **DOGODILO SE....**U okviru ove rubrike možete pročitati još nekoliko tekstova,između ostalih i tekst o mobilnoj Aplikaciji o retkim bolestima koju smo pokrenuli u okviru prvog medicinskog Hakatona održanog u Beogradu 27.-29.01.2017.godine.Veliki izazov za sve nas, ali kad je ovako korisna stvar u pitanju- spremni smo!

U rubrici **REČ PACIJENTA** upoznajemo malog Adrijana i njegovu borbu sa ATR-X sindromom. Ovom pričom želimo da naglasimo koliko je važna dijagnoza,čak i kad je bolest neizlečiva . Hrabra Adrijanova majka Jagoda opisuje šta je značila dijagnoza njenom detetu,ali i celoj porodici, čak i nakon saznanja da leka za tu bolest nema. Osnovno ljudsko pravo je da čovek zna od čega boluje. Svi smo svedoci brzog napredovanja i medicine i tehnologije-ono što nije bilo dostupno juče,već danas predstavlja realnost,zar ne? Da biste znali kako da se lečite,morate prvo znati od čega. U suprotnom, grabi Vas začarani krug bolnica,klinika,administracije,birokratije i upadate u zamku gubljenja dragocenog vremena. Vreme koje znači ŽIVOT!

Drugu priču u ovoj rubrici nam priča Jovana Cvetković koja boluje od hereditarnog angioedema,retkog oboljenja za koju postoji terapija, ali je ta terapija nedostupna pacijentima u Srbiji.Zašto??

U našoj zemlji je poznato za 77 osoba koji boluju od ove bolesti, od kojih su 11 deca.

U rubrici **REČ STRUKE** prof.dr Igor Prpić zajedno sa svojim kolegama iz Kliničko-bolničkog centra u Rijeci(Hrvatska) nam predstavlja bolest pod nazivom Leukoencefalopatija „Vanishing white matter“ .

Ponosni na regionalni karakter našeg časopisa, tekst prof.dr Prpića prenosimo na hrvatskom jeziku na kom je i pisan. Bolest ne zna granice. Bolest ne bira državne granice. Zajedno smo jači!!!

Rubrika **REČ UDRUŽENJA** predstavlja udruženje Plućne Hipertenzije Srbije .

Rubrika **REČ DRŽAVE** - u velikoj dilemi sam bila na koji način da Vam prenesem sramotan , ali ne iznenađujući odgovor Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje RFZO-a na naš zahtev da se nepokretnoj deci oboleloj od retkih bolesti poveća broj pelena koje im se odobrava na mesečnom nivou.Podsećamo, u prethodnim brojevima ovog časopisa smo Vas detaljno obavestavali o preduzetim koracima po ovom pitanju.

Potpisani ,direktor sektora Petar Stajković rečenicom da naši predlozi “ Nisu usvojeni zbog ograničenih sredstava za ovu namenu “ vređa inteligenciju svakog roditelja bolesnog deteta,vređa svako bolesno dete. Bez ikakvog daljeg objašnjenja u smislu tačne cifre kolika su sredstva potrebna, a kolika se sredstva izdvajaju , koliko je dece ima potrebu za pelenama.....Još jednom (po ko zna koji put) zaposlen u RFZO-u nedoličnim i nepotpunim odgovorom ruši (ionako narušen) kredibilitet ove institucije koja (podsećamo) postoji zbog pacijenata(ili bi bar trebalo da je tako)!!!!?? Zašto se ovo dopušta? Ko ovo dopušta?

Ko ima pravo ovako da vređa građane Srbije?

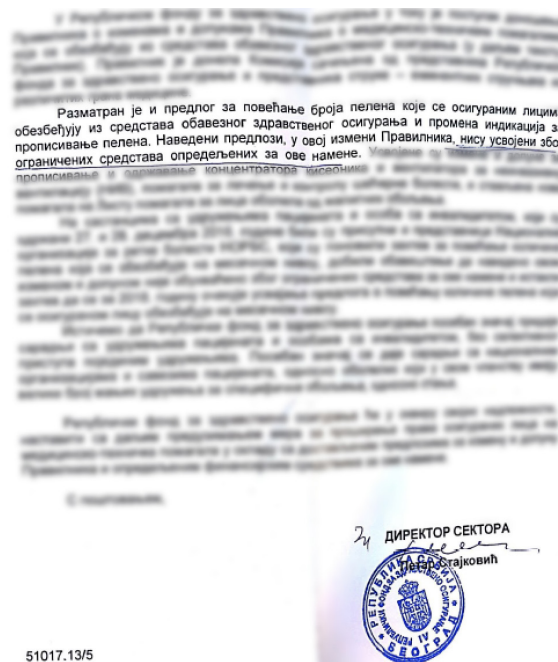
G-din Stajković se potpisao na ovaj dopis i stavio pečat ove institucije,što bi trebalo da podrazumeva verodostojnost podataka i informacija iznetih u istom tom dopisu,zar ne? Ali kojih podataka i kojih informacija kad nijedan tačan podatak nije naveden!!!!???Da li RFZO uopšte ima ikakve podatke o nepokretnoj deci koja koriste pelene, koliko ih je, koju veličinu pelena koriste deca.....

Ovo dovodi u pitanje svaku informaciju koju RFZO objavljuje.

Prvi put se u putem ovog casopisa obraćam nekom LIČNO, ali zaista mislim da je to ovaj put neophodno , jer sam lično upoznala neke od zaposlenih u RFZO (u različitim sektorima) i znam da ovakvo bahato ponašanje nije stav te ustanove, već samo pojedinca. Ono što je veoma zabrinjavajuće je da baš ti i takvi pojedinci imaju ovlašćenja da potpišu (bilo šta,pa i ovaj dopis).

Malo je reći, g-dine Stajković – **SRAM VAS BILO!!!!!!**

Objavljujemo odgovor RFZO i fotografiju g-dina Stajkovića, jer želimo da ova sramotna izjava dobije svoje lice!.



Drugi tekst u ovoj rubrici se odnosi na tzv. Zojin zakon -Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti,genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti. Naime, u proteklom periodu smo primili veliki broj poziva i od strane roditelja obolele dece i od strane lekara, a sa molbom da im damo instrukcije u vezi ostvarenja prava na dijagnozu. U toku je izrada ovih instrukcija u Ministarstvu zdravlja,ali nemamo informaciju kad će biti završene. Svi znamo da vreme nije prijatelj kad se borite sa retkim bolestima i zato smo odlučili da napišemo ukratko korake i savete kako se ostvaruje pravo na dijagnozu. U ovom nam je pomogla pravna služba udruženja Hrabriša .

S poštovanjem,

Bojana Miroslavić,
predsednik udruženja Život
glavni i odgovorni urednik

PLUĆNA HIPERTENZIJA SRBIJE



PH Srbija na svetskoj konferenciji o PH U Dalasu



Plućna Hipertenzija Srbije

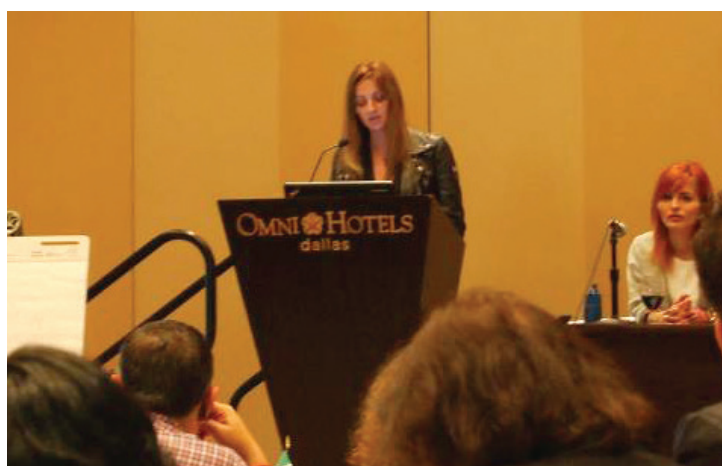
Predsednica i osnivač PH Srbije je Danijela Pešić. Živi i radi na relaciji Aleksinac – Beograd. Aktivni je pisac (pod pseudonimom Danijela Knez) od 2009-te godine. Iza sebe ima pet publikovanih romana. Saradnik je u nekoliko online magazina. Aktivista u polju ekologije i zdravog života.

PH joj je dijagnostikovana u drugoj godini života i jedna je od retkih koja živi sa njom više od 30 godina.

Sa njom aktivno učestvuje i volontira u PH timu i veliki humanista Mirko Glavinić.

Iako je PH Srbija relativno mlado Udruženje, za veoma kratko vreme, postiglo je izuzetne rezultate u podizanju svesti o ovoj jako teškoj bolesti.

"S obzirom da malo ljudi zna šta je plućna arterijska hipertenzija probaćemo da objasnimo," naglašava Danijela Pešić. Plućna hipertenzija (PH) je širok, inkluzivan naziv za grupu nekoliko hroničnih bolesti koje pogađaju srce i pluća. Neki oblici (podtipovi) PAH-a su retki kao i brzo progresivni, iscrpljujući i sa smrtnim ishodom. Kod plućne hipertenzije, arterije koje sprovode krv od srca do pluća se sužavaju iz, do sada, još nepoznatih razloga. Srce se bori da pumpa krv kroz sužene arterije rezultujući visokim krvnim pritiskom u plućima u uvećanju srca. Na kraju, umorno srce se iscrpi i rezultovati insuficijencijom srca i smrću obolelog. U Srbiji više od 150 ljudi ima PAH. Pretpostavlja se da oko sto ljudi još uvek nije dijagnostikovano.



Govor pred više od 80 zemalja sveta

Za vreme, dok se dijagnoza konačno ne uspostavi, pacijent prosečno poseti 3 različita doktora u 2,3 godine. PAH pgađa ljude svih godina, pola i rase. Ljudi sa PAH vrlo često ne izgledaju bolesno, ali njihovo srce možda upravo trči maratonsku trku boreći se za život. Mnogi pacijenti sun a kiseoniku.

Trenutno u svetu postoji 14 FDA odobrenih lekova ali lek za konačno izlečenje još uvek ne postoji. Bez terapije, pacijenti koji boluju od PAH žive u proseku svega 2,8 godine. U Srbiji, su pacijenti još uvek pokriveni samo najosnovijom terapijom, tj jednim baznim lekom, što je više nego nedovoljno.

Pak, mnoge stvari su počele da se menjaju. Veliko nam je zadovoljstvo da imamo priliku da vam predložimo u kratkim crtama sve ono što smo sa svim našim aktivnostima i projektima oko organizacije, proslavljanja svetskog dana PH koji se održava 5. maja, aktivnosti i kampanja koje smo vodili, uspeali da postignemo.

Nakon što smo krenuli u veliku akciju podizanja svesti o PH, pridružilo nam se dosta javnih ličnosti. Među prvima su se našoj akciji pridružili igrači omladinske selekcije u fudbalu, tadašnji prvaci sveta. Nakon njih smo napravili presedan u podizanju svesti o retkim bolestima te su nam se priključili i rukometni timovi Rusije i Srbije, ujedinivši snage za veće dobro. Niz sjajne podrške i velikih humanih gestova se nastavio u Novom Sadu na derbiju FK Vojvodine i FK Crvene Zvezde. Usledila je podrška i od višestrukih šampiona države OK Vojvodine, zatim, FK Čukaričkog, OFK Beograda. Pacijentima se polako vraćala nada shvatajući da nisu tako usamljeni kako im se činilo pre osnivanja Udruženja. PH je ujedinila i večite rivale u večitom derbiju Partizana i Zvezde, što na stadionu, što u živom prenosu, dok je našu akciju podizanja svesti najavio i Ivan Ivanović u svom čuvenom šou programu. Paralelno su se održavale dečije sportske igre u saradnji sa predškolskom ustanovom Savski Venac gde je bilo dece iz 4 vrtića i takmičenje posvećeno podizanju svesti u saradnji sa Savezom za konjičke sportove i Konjički savez Beograda. Usledila su mnoga gostovanja na televiziji i prva priznanja za nas. Sveukupno nas je videlo preko 3 miliona ljudi širom zemlje a čulo se za naše aktivnosti mnogo izvan granica naše zemlje.



Partizan : Crvena zvezda - plućna Hipertenzija Srbije

Tim PH Srbije je, upravo zbog toga, imao tu čast, da sa mnogim drugim članovima i prijateljima iz PH EVROPE prisustvuje 25. PH konferenciji u Dalasu koja je održana od 15. do 19. juna tekuće 2016. godine, u organizaciji naših PAH prijatelja iz Amerike. Pozvani smo kao specijalni gosti kako bismo promovisali uspešno podizanje svesti o retkim bolestima. Tada je predsednica Udruženja održala govor i predstavila ne samo svoje Udruženje nego i celu zemlju pred više od 80 zemalja sveta. Nakon toga je usledila međunarodna evropska nagrada pa je Srbija u Barseloni osvojila prvo mesto među 33 zemlje Evrope, upravo za doprinos u borbi protiv ove retke i opasne bolesti.

Da rezimiramo kako je bilo pre osnivanja Udruženja:

- PH SERBIA je osnovala 2015
- Postali smo članovi PH Europe –septembar 2015 i dobili snažnu podršku u realizaciji naših ciljeva
- U Srbiji nisu postojali centri za PH
- Bilo je jako teško pronaći doktora koji se bavi sa PH
- Postojala je samo jedna terapija, Sildenafil, a koja nije bila svima dostupna
- Terapija O2 nije svima bila dostupna
- Nije bilo specijalizovanog mesta gde bi PH pacijenti mogli da dođu na pregled i dobiju terapiju i kontroliš od strane stručnjaka
- Nakon naše kontinuirane borbe:
- Osnovana 4 PH centra u Srbiji

Formirani su PH timovi na 4 najrespektabilnije Klinike u Srbiji. U timovima se nalaze ukupno 11 doktora (6 profesora, 2 docenta i 3 doktora) i medicinsko osoblje

- Izrada Nacionalnog registra PAH i Tromboembolijskih PH pacijenata.

Pokrenuli smo inicijativu i započeti su prvi koraci u izradi nacionalno registra PAH pacijenata i pacijenata sa Tromboembolijskom PH

- Na sastanku koji smo mi kao Udruženje inicirali i organizovali u oktobru mesecu, odazvali su se apsolutno svi PH doktori i načelnici 4 klinike i na naš predlog su prihvatili i shvatili važnost, da sami lekari moraju kao struka i sa stručne strane, sa jednog centralnog mesta da se zalažu za bolji položaj i tretiranje pacijenata, da uspostave bolju saradnju sa državnim organima i samim tim svi kojima je potrebna medicinska pomoć postanu značajno vidljiviji i organizovaniji.

Svi zajedno zalažemo se za:

1. *Izradu Nacionalnog registra za Tromboembolijske i PAH pacijente.*
2. *Uvođenje novih inovativnih terapija i lečenje pacijenata u Srbiji na osnovu preporaka 2015 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension,*
3. *Omogućavanje PAH pacijentima transplataciju pluća o trošku državnog fonda u nekim od relevantnih klinika u inostranstvu*
4. *Aktivno učestvovanje na programu „Donacije organa“, na njegovom značaju i stvaranju još boljih uslova kako bi se brže doneo zakon o donatorstvu.*

Nakon našeg velikog truda, prvi rezultati su postali vidljivi: gotovo svi dijagnostikovanih PAH pacijenata su počeli da koriste Silindenaflil- Revatio

Velika većina PH pacijenata koji imaju preporučenu O2 terapiju su osvarili pravo da o trošku državnog fonda, dobiju besplatne kućne O2 koncentratore.

Svih 20-oro dece koje je registrovano u Srbiji sa PAH, dobili su novu terapiju inovativnim lekom Tracleer (Bosentan)

Pokrenuli smo i realizovali humanitarni SMS kod za prikupljanje sredstava za pomoć klinikama na kojima se leče PH pacijenti. U okviru te humanitarne akcije prikupljanja sredstava za opremanje KCS i Instituta za Plućne bolesti u Kamenici, PH Srbija je prikupila oko 170.000 dinara. Od dela novca (51.660,00 dinara) kupljen je aparat za Institut u Kamenici, koji će se koristiti u prvom rehabilitacionom centru u Srbiji za osobe obolele od Plućne arterijske hipertenzije. A druga donacija za KCS čeka na isporuku. Na ovaj način, mi kao pacijenti, želimo da bar malo doprinesemo opremanju ovih izuzetno značajnih centra za nas.

Zajedno sa PHA Europe, počeli smo projekat Vreme je bitno tj time-matters da podignemo svest o značaju vremena u dijagnostici i lečenju pacijenata sa PAH. Želimo da ohrabrimo diskusije i debate širom PAH zajednice u Evropi, posebno kroz društvene medije, kroz različite aspekte vremena i njegove bitnosti, a, u vezi sa PAH, kako bi se, nadamo se, značajno podigla svest o ovoj bolesti, a, samim tim, i što bolje pomoglo pacijentima.

Projekat će trajati od novembra/decembra 2016. godine do maja/juna 2017. godine. Imaćemo četiri meseca posvećena glavnoj temi VREME JE BITNO i uporedo ćemo voditi diskusije sa pacijentima iz četiri različite zemlje (Austrija, Izrael, Portugal, Srbija). Svakog meseca pričaćemo o drugoj temi na osnovu glavne teme i činjenice da je vreme jako bitno za sve pacijente koji boluju od PAH.

Velike akcije i veliki planovi su tek ispred nas i radujemo se svakom sledećem koraku u nadi da ćemo našim zalaganjem, uvođenjem novih lekova, vođenjem kampanja, podizanjem svesti, smanjiti na minimum nenadoknadive gubitke u mladim životima koji prečesto gube bitku sa ovom teškom, smrtonosnom bolešću.



Prof Putnikovic Prof Neskovic Prof Ristic Dr Matijasevic
Dr Milutinovic Behind the camera Dr Gorica Prof Jovanović



Plućna Hipertenzija Srbije



Plućna Hipertenzija Srbije

Danijela Pešić,
predsednica udruženja PH Srbije

KAKO OSTVARITI PRAVO NA DIJAGNOZU?

U Zakonu o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti („Sl. glasnik RS“, br. 8/2015) – Zojin zakon, članom 31. propisano je da ukoliko nakon preduzetih genetičkih analiza koje nemaju jasan ishod ili ako ne postoji mogućnost daljih dijagnostičkih postupaka, zbog čega pacijent ostaje bez potvrđene dijagnoze duže od 6 meseci, konzilijarno Veće centra za retke bolesti je dužno da sačini izveštaj o preduzetim dijagnostičkim postupcima i da da predlog o potrebi sprovođenja dodatnih dijagnostičkih postupaka u inostranoj zdravstvenoj ustanovi, odnosno o potrebi slanja biološkog materijala ili upućivanju samog pacijenta u inostranu zdravstvenu ustanovu, sve radi sprovođenja daljih dijagnostičkih postupaka.

Pravo je pacijenata odnosno porodica pacijenata da zahtevaju od konzilijarnog Veća da sačini opisani izveštaj, a obaveza je konzilijarnog Veća da izveštaj sačini bez odlaganja.



Zoja Miroslavljević je preminula u 9.god života od retke Batenove bolesti

KAKO OVO PRAVO OSTVARITI? NAVODIMO UPROŠĆENU PROCEDURU, RAZUMLJIVU OBIČNOM GRAĐANINU, A ZA DETALJE POGLEDAJTE ZAKONE I PRAVILNIKE U KOJIMA SU USLOVI I PROCEDURA DETALJNO OPISANI!

1. Tražiti uput za jedan od centara za retke bolesti a trenutno u Srbiji postoji 5 akreditovanih centara za retke bolesti: Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine u Novom Sadu, Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta „dr Vukan Čupić“ u Beogradu-IMD, Univerzitetska deija klinika u Beogradu-Tiršova, Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu u Beogradu i Kliniki centar Srbije u Beogradu.
2. Pismeno zahtevati da konzilijarno veće centra napiše mišljenje.
3. Sa izveštajem se dalje obratiti Republičkom fondu za zdravstveno osiguranje (adresa Jovana Marinovića 2, Beograd)
4. Ukoliko RFZO odbije zahtev, obratiti se Budžetskom fondu za lečenje oboljenja, stanja ili povreda koje se ne mogu uspešno lečiti u Republici Srbiji, fond pri Ministarstvu zdravlja
5. Ukoliko u bilo kom od prethodnih koraka neko pokuša da ospori prava deteta da dobije dijagnozu, a ispunjeni su uslovi predviđeni Zakonom, obratite se savetniku za zaštitu prava pacijenata sa molbom da Vas posavetuje i pomogne u ostvarivanju vaših prava. Ukoliko ni savetnik prava pacijenta ne pomogne, obratite se zaštitniku prava osiguranika

FIILIJALA	SEDIŠTE KANCELARIJE	ZDRAVSTEVENA USTANOVA	FIKSNI TELEFON	MOBILNI TELEFON
	Dom zdravlja „Novi Sad“ 1. sprat, kancelarija br. 151 Bulevar Cara Lazara 75	1. Dom zdravlja Novi Sad 2. Zavod za zdravstvenu zaštitu radnika Novi Sad 3. Zavod za zdravstvenu zaštitu studenata Novi sad3 4. Zavod za hitnu medicinsku pomoć novi Sad 5. Zavod za zdravstvenu zaštitu radnika Železnice Srbije u Novom Sadu	021/4879-081	064/8522-750 064/8522-751
	Ispostava Vrbas „Maršala Tita 78a, Vrbas	1. Dom zdravlja „Veljko Vlahović“, Vrbas 2. Opšta bolnica Vrbas	021/705-390	064/8522-436
	Instituti Sremska Kamenica Ustanova zajedničkih poslova 1. sprat kongresnog centra Put doktora Goldmana 4. Sremska kamenica (kancelarija radi utorkom i četvrtkom)	1. Vojnomedicinski centar Novi Sad 2. Specijalna bolnica za reumatske bolesti Novi Sad 3. Institut za onkologiju Novi Sad Sremska Kamenica 4. Institut za plućne bolesti sremska kamenica 5. Institut za kardiovaskularne bolesti Sremska Kamenica	021/4805-991	064/8522-753 064/8522-754
	Klinički centar Vojvodine Prizemlje Klinike za rehabilitaciju , kod glavnog ulaza ,kancelarija br.5,Hajduk Veljkova 1,Novi Sad (kancelarija)	1. Klinički centar Vojvodine 2. Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine 3. Klinika za stomatologiju Vojvodine	021/4843-559	064/8522-755

Nakon dobijanja izveštaja konzilijarnog Veća, ukoliko je neophodno uputiti samog pacijenta u inostranu zdravstvenu ustanovu, pacijent odnosno zakonski zastupnici pacijenta se obraćaju „Zahtevom za upućivanje na lečenje u inostranstvo na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja za lečenje oboljenja koje se ne može uspešno lečiti u RS“ u skladu sa „Pravilnikom o uslovima i načinu upućivanja osiguranih lica na lečenje u inostranstvo („Sl. glasnik RS“, br. 44/2007, 65/2008, 36/2009, 32/2010, 50/2010, 75/2013, 110/2013 i 113/2014)“. Zahtev se podnosi RFZO, Komisiji za korišćenje zdravstvene zaštite u inostranstvu i upućivanje na lečenje u inostranstvo, ul. Jovana Marinovića br. 2. Ukoliko se odobri lečenje u inostranoj zdravstvenoj ustanovi, RFZO donosi Privremeno Rešenje, kojim se utvrđuje trajanje lečenja u inostranstvu, akontacija troškova lečenja, akontacija troškova prevoza, smeštaja i ishrane za pacijenta i lice pratioca.

Obaveza je pacijenta, odnosno zakonskog zastupnika da RFZO podnese izveštaj i dokumentaciju o obavljenom lečenju po povratku sa lečenja u roku od 15 dana, a radi pravdanja troškova. Na posletku RFZO donosi konačno Rešenje o trajanju lečenja, predumjmljenim i plaćenim troškovima, kao i o eventualnoj razlici troškova koje je u obavezi da doplati ili RFZO ili da vrati pacijent odnosno zakonski zastupnik ukoliko su određena sredstva ostala neutrošena.

Ivana Badnjarević
udruženje Hrabriša

ODBIJEN ZAHTEV DA SE DECI OBOLELOJ OD RETKIH BOLESTI POVEČA BROJ PELENA!SRAMOTAN ODGOVOR RFZO-A

Potpisani ,direktor sektora Petar Stajković rečenicom da naši predlozi “ Nisu usvojeni zbog ograničenih sredstava za ovu namenu “ vređa inteligenciju svakog roditelja bolesnog deteta,vređa svako bolesno dete. Bez ikakvog daljeg objašnjenja u smislu tačne cifre kolika su sredstva potrebna, a kolika se sredstva izdvajaju , koliko je dece ima potrebu za pelenama....Još jednom (po ko zna koji put) zaposlen u RFZO-u nedoličnim i nepotpunim odgovorom ruši (ionako narušen) kredibilitet ove institucije koja (podsećamo) postoji zbog pacijenata(ili bi bar trebalo da je tako)!!!!

Zašto se ovo dopušta? Ko ovo dopušta?

Ko ima pravo ovako da vređa građane Srbije?

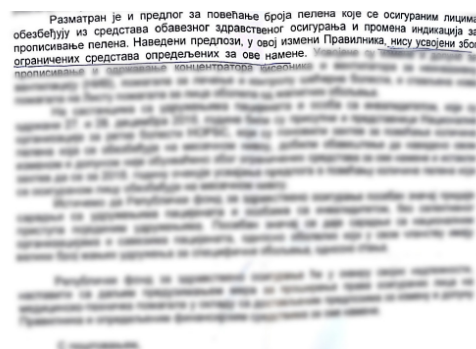
G-din Stajković se potpisao na ovaj dopis i stavio pečat ove institucije,što bi trebalo da podrazumeva verodostojnost podataka i informacija iznetih u istom tom dopisu,zar ne? Ali kojih podataka i kojih informacija kad nijedan tačan podatak nije naveden!!!!Da li RFZO uopšte ima ikakve podatke o nepokretnoj deci koja koriste pelene, koliko ih je, koju veličinu pelena koriste deca.....

Ovo dovodi u pitanje svaku informaciju koju RFZO objavljuje.

Prvi put se u putem ovog časopisa obraćam nekom LIČNO, ali zaista mislim da je to ovaj put neophodno , jer sam lično upoznala neke od zaposlenih u RFZO (u različitim sektorima) i znam da ovakvo bahato ponašanje nije stav te ustanove, već samo pojedinca. Ono što je veoma zabrinjavajuće da bas ti i takvi pojedinci imaju ovlaštenja da potpisuju (bilo šta,pa i ovaj dopis).

Malo je reći, g-dine Stajković – **SRAM VAS BILO!!!!!!**

Objavljujemo odgovor RFZO i fotografiju g-dina Stajkovića, jer želimo da ova sramotna izjava dobije svoje lice!.



NAŠA PRIČA



Adrijan 3. mesec

Ceo dan posle Adrijanovog rođenja pljuštala je kiša. Sestre u porodilištu su na podoj donosile sve bebe, osim njega. Nisu mi ništa govorile. Kasno popodne pojavila se lekarka: „Vaša beba nije dobro, ne uzima hranu. Ne znamo šta mu je. Uostalom, on izgleda kao neki vanzemaljac. I kad se rodio, bio je nečim ulepljen...“

Nije prestajala pričati. Njene reči su prolazile pored mene, kroz mene, razbijajući sve na komade. Mene, septembar, ceo svet. I te deliće više nikad neću uspeti da sastavim. I kad pomislim da sam uspela, neka pukotina će se pojaviti, duboka i ružna, poput iskrivljenog osmeha.

Videla sam ga tek sledećeg dana. Ležao je u inkubatoru, ružičast, zlatokos, najlepší na svetu. Moj Mali Princ. I tada sam bila sigurna da su pogrešili i da će sve biti dobro.

Želela sam samo da ga iščupam iz kandži porodilišta. Mislila sam da će se sve tada rešiti, da će proći. A zapravo, tek tada je sve počelo.

Sledećih nekoliko dana Adrijan je proveo na Institutu za majku i dete, na intenzivnoj nezi. Gledali smo ga kroz staklo, prikačenog na cevčice. Potom su ga spustili na neonatalno odeljenje i tada sam ga prvi put uzela u ruke. Smotuljak u prevelikoj, izbledele bolničkoj odeći, sa cevčicama u nosu, rukama. Napokon smo zajedno!

U bolnici smo ostali dva meseca. Svaki dan pregledi, konzilijumi. Svaki dan novi šok.

GENERALNA HIPOTONIJA. MIKROCEFALIJA. ŠUM NA SRCU. REFLUKS BUBREGA. NEZRELO OČNO DNO.

Ne može sam da održava telesnu temperaturu. Nema refleks sisanja, niti refleks gutanja. Hrane ga preko sonde koja kroz nosić ide do želuca. Učimo ga da guta, dugo, uz stotinu različitih cucli, saveta, pokušaja. Posle pola meseca mala pobjeda – guta sam! Hranim ga na svakih sat i po, noću i danju. Kad popije pet mililitara, svi smo srećni.

A onda od urinarne infekcije dobija sepsu. Vene pucaju na rukama, nogama. Od jednog uboda otvara se rana na nozi, noga otiče. Infekcija. Opet na intenzivnu. Vene pucaju, pa ga bodu u centralnu venu. Hrane ga preko sonde i opet gubi refleks gutanja.

Sve oko mene nestaje, ceo svet se skupio u taj krevetić u uglu sobe, u to malo telo koje se bori. Učim da preživim sat po sat. Jedino tako možeš. Sat po sat, dan po dan.

Vreme se rasplinjava, pretvara se u slike. I danas dolaze, nepozvane, ne daju da zaboravim.

Njegove mala stopala, male šake, izbodene, pune ožiljaka. Rupa na otečenoj nozi i sestre koje me teše da će to jednom biti samo ožiljak. Bolno ječanje koje me dočekuje kad ga posetim na intenzivnoj nezi. Minijaturno telo koje se bori. Moje crvene ruke koje je izjelo dezinfekciono sredstvo. Mazim ga kroz otvor na izoleti. Učim da ga hranim kroz sondu. Kupam ga nad lavaboom. Trudim se da razumem lekare dok mi govore da i dalje ne znaju šta mu je tačno. Hodam kao zver u kavezu ispred ordinacije dok mu traže venu. Stežem ga u naručju dok ga nosim na rendgen, na EEG, ultrazvuk, magnetnu rezonancu. Stežem ga i govorim mu da će sve biti u redu, da je savršen i da ga volim najviše na svetu. Stežem ga nadajući se da će se nebo otvoriti i da ćemo oboje nestati negde gde ima boja i sunca i smeha, negde gde ne boli.

Posle dva meseca, dolazimo kući. Izgubljeni, bez tačne dijagnoze, bez odgovora.

Idemo na redovne kontrole kod pedijatra, fizijatra, neurologa, psihologa, urologa, nefrologa, kardiologa, metabologa, neurooftalmologa, ortopeda.



Svako prati svoj deo, niko ne gleda celu sliku. Dijagnozu i dalje nemamo. Trudnoća je protekla dobro, na porođaju je dobio devetku. Sve analize koje su rađene, bile su u redu. A Adrijan se ne razvija kao druge bebe. I pored vežbi i stimulacije, napretka nema.

Pominje se meni tada strašna reč – sindrom. Svi vide sindrom, ja vidim Malog Princa.

Odbijam da prihvatim njihovu realnost. Počinjem potragu za čarobnim štapićem, nekom terapijom, nekim magičnim lekom koji će mu pomoći. Hipoterapija, bioenergija, homeopatija, omega masne kiseline. Sati i sati traganja po internetu, čitanja tuđih priča.

Ali sve što pokušamo, ne donosi veći uspeh. Nada, razočarenje, odustajanje, očaj, depresija. U stalnom sam vrtlogu. Padam, ustajem. Pokušavam opet, i opet.

Uz sve to, Adrijan slabo jede, ne pije, danima plače. Nemoćna sam da mu pomognem.

Temperature nepoznatog uzroka, bolnice. Kao u začaranom krugu.



Adrijan 3. godine

Tražimo dijagnozu, nadamo se da će nam ona doneti pomoć, lek za Adrijanovo stanje. Obilazimo lekare, šaljemo krv i DNK u inostranstvo, sami plaćamo, sami nabavljamo dozvole, sami pišemo klinikama... I svaki pokušaj završava isto - neuspehom.

Vremenom prihvatamo situaciju, učimo da prepoznamo Adrijanove potrebe, lečimo se akupunkturom i maženjem, shvatamo da postoji život i pored terapija, pregleda, vežbi. I da je život, bez obzira na sve, ipak lep.

A onda nam odgovor jednog američkog genetičara daje nadu. Po Adrijanovom izgledu i simptomima, prepoznaje ATR-X sindrom i upućuje nas dr Gibonsu sa Oksforda koji se bavi tim sindromom. Nalazimo genetičara, dr Kuburovića sa Instituta za majku i dete u Beogradu koji se bori zajedno sa nama. Udaramo u administracijske zidove i nailazimo na prepreke gde god da se obratimo. Kad smo, napokon, uspeli da pošaljemo materijal u Oksford, u prvom pokušaju ne uspevaju da nađu mutaciju koja potvrđuje taj sindrom, ali ga ne isključuju. Traže da uradimo još neke analize koje opet ne uspevamo da uradimo u našoj zemlji. Pokušavamo, zovemo, tražimo i na kraju, iscrpljeni, odustajemo oko Adrijanovog šestog rođendana.

Posle dve godine opet se pokreće priča, napredovali su u traženju mutacija. Opet nailazimo na iste prepreke. Međutim, ovog puta, mama jedne devojčice Ane, ne da mi da odustanem. Upućuje me na Bojanu Miroslavljević koja se bori da svako dete dobije dijagnozu i na krilima tada usvojenog Zojinog zakona i mi uspevamo da pošaljemo krv u Oksford. I nakon mesec dana završava se osmogodišnja potraga za dijagnozom, dobijamo potvrdu da Adrijan definitivno ima ATR-X sindrom.



Adrijan 5. godine



Adrijan 7. godine



Adrijan 9. godina

Nažalost, nama dijagnoza nije donela terapiju koja će Adrijana izlečiti ili mu pomoći, ali donela nam je odgovor, donela nam je mir i novu porodicu – grupu roditelja ATR-X dečaka s kojima delimo iste probleme i od kojih dobijamo najveću podršku jer oni tačno znaju kako se osećamo.

Sada Adrijan ima devet i po godina. Ne hoda, ne sedi, ne govori. Izbegava kontakt očima, ne prati predmete pogledom, ne igra se igračkama. Ne voli buku, ni gužvu. Voli muziku i svetlost. Ima epilepsiju, slab imuni sistem, kifoskoliozu, opstipaciju i velike probleme sa varenjem. Ima samo šesnaest kilograma.

Život sa Adrijanom je pun izazova. Obične stvari su izazov - izaći u šetnju, otići na rođendan, otići na odmor. Nekim danima izazov je nahraniti ga, smiriti ga kad viče, nositi ga ili staviti ga u kolica kad ga uhvati spazam.

A svaka bolest može ga ugasiti.

Zato mi cenimo trenutke. Od trenutaka se sastoji život. Kao i sreća. Srećna sam kad se noću probudim i čujem kako diše. Srećna sam kad me zagrlji, mada ujedno i uštine ili počupa. Srećni smo kad jede, kad pije. Srećni smo kad ga ništa ne boli.

Srećni smo što je naš - Adrijan, dečak najlepšeg osmeha i najveća maza na svetu.

Hvala svima koji su bili uz nas sve ove godine.

Hvala svim Adrijanovim lekarima, posebno dr Vladimiru Kuburoviću koji se uz nas borio dok smo tražili dijagnozu.

Hvala Ivani Badnjarević jer mi nije dala da odustanem. Hvala Bojani Miroslavljević na pobedi u borbi sa vetrenjačama.

I hvala tebi, Zoja.

ATR-X sindrom je sindrom vezan za X hromozom, što znači da mutaciju koja ga uzrokuje prenose žene, a obolevaju muškarci. Dečaci sa tim sindromom imaju karakterističan izgled lica, mikrocefaliju, mentalnu retardaciju, epilepsiju, refluks želuca i bubrega, opstipaciju i brojne druge probleme. Za sada je zabeleženo oko 250 slučajeva u svetu.

Jagoda Todorović Jovičić, mama malog Adrijana

JOVANIN ŽIVOT SA HEREDITARNIM ANGIOEDEMOM

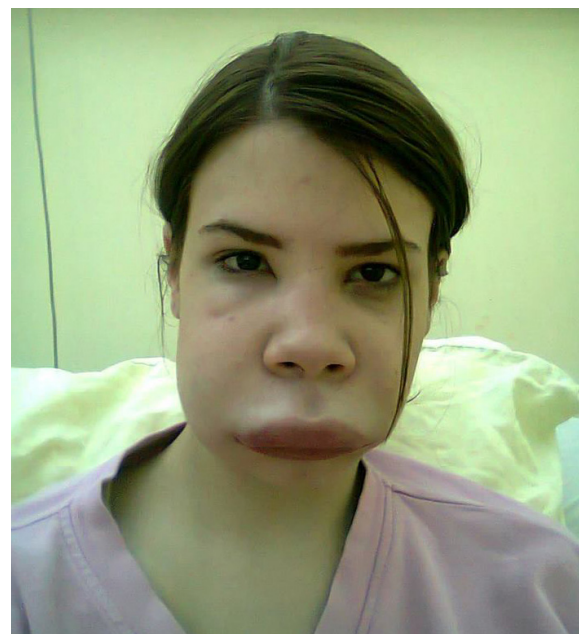
Moje detinjstvo bilo je kao i svako drugo. Ništa nisam radila drugačije od ostale dece: trčala sam, skakala, valjala se u prašini i padala što na zadnjicu, što na kolena. Iz tih dana imam divne uspomene i – ožiljke.

Jednom smo se gađali zelenim šljivama. Šljiva me je pogodila u čelo. Ništa strašno, izaći će modrica. Osim što meni nije izašla modrica. Nateklo mi je čelo. A onda i oči, nos, čitavo lice. Majka se uplašila. Ali mislila je da je to samo burna reakcija na povredu.

Jednom smo trčali ispod mosta. Most je bio nizak. Imao je grede. Ja sam glavom udarila u gredu. Nateklo mi je čelo. A onda i oči, nos, čitavo lice. Majka se uplašila. Ali mislila je da je to samo burna reakcija na povredu.

Jednom smo se igrali tako što smo pravili vakuum prislanjajući čašice od rakije na usta. Takmičili smo se čija će duže stajati da ne padne. Meni su natekle usne. Majka je mislila da je alergija. Odvela me je lekaru. Dali su mi injekciju.

Jednom me je jako bolelo stomak. Povraćala sam dva dana. Mislili su imam upalu slepog creva. Uveče su me pripremili za operaciju. Bio je novembar i bilo je hladno. Izvadili su mi slepo crevo.



Jovana Cvetković nakon stomatološke intervencije



Jednom sam uganula nogu. Dva puta. Hiljadu puta. Natekla mi je noga. Mislili smo od uganuća. Otok bi se povukao posle tri dana.

A ONDA JE DOŠAO PUBERTET.

NATEKLA MI JE ŠAKA.

NATEKLO MI JE STOPALO.

NATEKLE SU MI OBE ŠAKE.

NATEKLA SU MI OBA STOPALA.

ŠAKA, STOPALO, STOPALO, ŠAKA...

TRENIRALA SAM ODBOJKU.

NATEKLA SU MI LEĐA.

NATEKLA MI JE JEDNA STRANA STOMAKA. NATEKLA JE I DRUGA.

ŠAKA, STOPALO, STOPALO, ŠAKA...

NATICA O MI JE VRAT. VRATNE ŽILE. PAZUŠNA JAMA. RAME.

MISLILA SAM ZBOG POVREDA.

ŠAKA, STOPALO, STOPALO, ŠAKA...



Hitno traheotomisane osobe iz Srbije sa HAE



Napad HAE u kome je otok zahvatio šaku

Za sve to vreme obilazila sam lekare kliničkog centra. Jednog, drugog, trećeg, petog. Alergija, oslabljen imunitet, alergija, tako joj reaguje organizam.

Jednom sam čitala vesti na nekom portalu. Devojka je imala teške oteke lica. Članak nije bio baš najjasnije napisan, ali sam pročitala komentar jedne žene koja je govorila o hereditarnom angioedemu. Potražila sam HAE na internetu. Imala sam sve simptome. Bila sam uzbuđena što sam možda konačno posle svih bazrazložnih otoka, primljenih kortikosteroida i antihistaminika, bolova, nemogućnosti da hodam po nekoliko dana i povraćanja došla do dijagnoze. Lekari su svakako bili nezainteresovani. Odlučila sam da na svoju ruku proverim C1 inhibitor. Bio je normalan. Opet sam bila na početku.

Jednom sam bila u gostima kod ujaka u drugom gradu. Natekli su mi oko i stopalo. Ujak se uplašio i poslao me na test intolerancije na hranu i alergije. Rekli su mi da sam alergična na krompir. Godinu dana nisam okusila krompir. Počela sam da čitam sve etikete i deklaracije tražeći tragove krompirovog skroba. I dalje sam oticala.

Jednom su mi se pojavile nekakve čudne šare po koži. Dva puta. Pet puta. Dvadeset.

Lekarka me je pitala: „Je l' mogu da te fotografišem?“

„Zašto“,

pitala sam. „Ovo u životu nisam videla“, odgovorila je.

Jednom sam stiskala bubuljicu. Bio je Uskrs. Neradni dani. Završila sam sa užasnim otokom lica na Klinici za kožne i venerične bolesti. Neko je posumnjao na hereditarni angioedem. Navodno su me testirali. Doktorka koja mi je pogledala rezultate rekla je: „Ma kakav hereditarni! Možeš volu rep da iščupaš!“ Ja sam srećna otišla kući. Pao mi je kamen sa srca. Nisam bila obeležena za ceo život.

Jednom sam vadila zub. Natekla sam. Otok je bio toliko veliki da sam završila na maksilofacijalnoj hirurgiji. Nisam mogla da dišem. Plašili su se da se ne ugušim. Plašila sam se i ja. Medicinske sestre su me obilazile na petnaest minuta. Otok je spao za tri dana.

Nakon toga, još dvaput sam vadila zub i oba puta se isto dogodilo.

Lekar je ovoga puta bio izričit. Ponovo sam krenula na sve moguće preglede. Ispitivanja na alergije, krvna slika. Nisam bila alergična na krompir. Krvna slika bila je dobra.

Imunološka laboratorija. Leto 2015.

„Da li još neko u porodici ima slične simptome?“

„Deka se ugušio od otoka. Kažu, i čukunbaba isto. I prababa je oticala.“

„Jesi li primetila da ima veze sa nekim određenim događajima?“

„Nisam.“

„Slušaj, stigli su rezultati. Sve mi ovo liči na hereditarni angioedem. To je...“

„Znam šta je.“

„Potražićeš uput za Beograd. Tamo će moći da ti postave konačnu dijagnozu.“

To je dakle to. Ipak je ta bolest. Ipak ću živeti sa tim čitavog života.

Plakala sam. Bila sam besna. Bila sam revoltirana. Zašto ja?

Za to vreme sam dobila dijagnozu.

Onda sam se pribrala i shvatila: Nisam bolesna. To sam ja. To je moj genetski kod. Mutacija na jedanaestom hromozomu. Imam HAE, ali i dalje mogu rep volu da iščupam. Mogu i mnogo više. Uradiću mnogo više. Tu odluku sam donela kada sam saznala da terapija za HAE pacijentima u Srbiji nije dostupna. Da nas od smrti čuva samo sreća.

Doktorka me je povezala sa još jednom devojkom koja ima hereditarni angioedem. Ona je duže od mene znala da ima HAE. Rešile smo da osnujemo udruženje pacijenata sa HAE. Udruženje HAE Srbija je osnovano februara 2016.

Ta devojka je Ivana Golubović. Najbolji saborac u istoriji ratovanja.

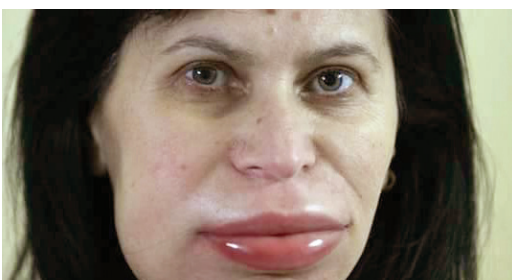
Naš rat je rat za terapiju za obolele od HAE. Za ovih godinu dana, mogu slobodno i neskromno da kažem, uradile smo mnogo. Otkriveno je još devet obolelih od HAE. Razgovarale smo sa predstavnicima Ministarstva zdravlja. Direktno smo se obraćale premijeru i ministru zdravlja. Govorile i pisale za medije sa nacionalnom i lokalnom pokrivenošću. Digle prašinu na socijalnim mrežama. Govorile na tribinama. Učestvovala na konferencijama. Dobijale i gubile bitke u pregovorima za terapiju. Sada je važno da se u Fondu za retke bolesti Vlade Srbije opredeli novac za HAE. Nakon toga važno je da se registrovana terapija za HAE nađe na listi pozitivnih lekova RFZO. Najvažnije je da pacijenti sa HAE u Srbiji žive bez straha.

Hereditarni angioedem je bolest oticanja. Kod ljudi s ovim oboljenjem često se javljaju veliki otoci koji mogu zahvatiti bilo koji deo tela, uključujući unutrašnje organe, i u proseku traju do pet dana. Pokretači napada mogu biti različiti: emocionalni stres, bilo kakva fizička trauma (stomatološka intervencija, pa i jači stisak ruke), infekcije, pojedini lekovi, trudnoća... Otoci se često dešavaju i bez bilo kakvog vidljivog pokretača. Pored jakih bolova koje pacijenti doživljavaju u slučaju otoka unutrašnjih organa, a koji zahtevaju hitan prijem u bolnicu (pri čemu se pacijenti bez dijagnoze neretko podgavaju i nepotrebnim hirurškim operacijama), ova bolest može biti i smrtonosna ukoliko se otok zahvati disajne puteve. Stopa smrtnosti od HAE u zemljama u kojima ne postoji terapija ide i do vrtoglavih 30 odsto. Srbija se uklapa u tu sumornu statistiku, a na dijagnozu se i dalje čeka i više od deset godina.

Osam porodica, od 37 koliko ih ima, izgubilo je jednog ili više članova zbog HAE. Kod šest osoba lekari su mehanički morali da oslobađaju disajni put. Neki su traheotomiji podvrgnuti i više puta. Oni su za dlaku izbegli smrt. Bolest je u potpunosti nepredvidiva: naizgled „benigni“ otok ruke može preko noći „migrirati“ na ždrelo i dovesti do gušenja. Smrt u zubarskoj stolici takođe nije retkost. Osim toga, neretko se događa, pogotovo u unutrašnjosti, da lekari pacijenta sa otokom grla vrata kući nakon što su mu dali terapiju za alergiju jer im je bolest nepoznata. HAE nije alergija i lekovi za alergiju nisu delotvorni u slučaju HAE. U 85 odsto slučajeva hereditarnog angioedema, genetska mutacija je nasleđena, dok se u 15 odsto javlja prvi put. Bolest se nasleđuje autozomno-dominantno. Događa se, međutim, da bolest ostane nedijagnostikovana i tri generacije, s tim da simptomi kod članova iste porodice mogu značajno varirati.

Procenjuje se da HAE pogađa jednu u 50.000 osoba, što znači da bi očekivani broj pacijenata u našoj zemlji bio 140. U Srbiji je danas ova dijagnoza potvrđena kod 77 osoba, od kojih su 11 deca.

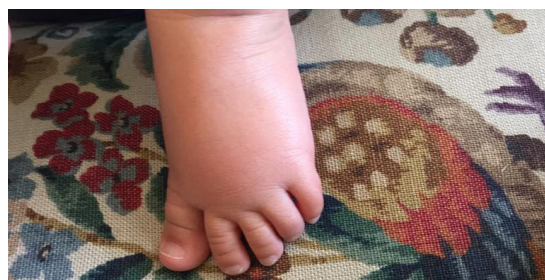
Iako je ovih 77 osoba prošlo dug i mučan put do dijagnoze, njihovo putovanje tek počinje. Nisam sigurna koji je trenutak bio tež: onaj kada sam saznala da bolujem od neizlečive bolesti ili onaj u kome sam saznala da u našoj državi možete slobodno da umrete od bolesti za koju postoji terapija, a da vas nadležni mirne duše puste da to i učinite, jer „niste prioritet“ stručnim komisijama Ministarstva zdravlja i/ ili RFZO.



Napad HAE koji je zahvatio lice



Hitno traheotomisane osobe iz Srbije sa HAE



Napad HAE u kome je otok zahvatio dečje stopalo



Lek za HAE ne samo da postoji nego je u svetu razvijeno pet vrsta preparata za tretiranje napada uz koje pacijenti vode živote kao i svi drugi. Jedan od njih je i Firazyr®, antagonist bradikininskih receptora u napunjenom injekcionom špricu, registrovan za samostalno tretiranje akutnih napada kod odraslih pacijenata u Srbiji 2013. godine. On je do danas ostao nedostupan pacijentima, jer se prilikom poslednjeg proširenja nije našao na pozitivnoj listi lekova. Time su odrasle osobe obolele od HAE u Srbiji stavljene ne samo u red pacijenata drugog reda, jer nisu prioritet u dobijanju terapije, već i u red građana drugog reda, jer im je onemogućeno pravo na lečenje. Za decu i trudnice, jedini preparat humanog C1 inhibitora odobren za ovu populaciju (Beriner®) nije ni registrovan u Srbiji. Isto važi i za druge preparate C1 inhibitora koji imaju odobrenje da se koriste za preveniranje smrtnog ishoda u visokorizičnim situacijama. Nedavno se dogodilo da je jednoj pacijentkinji anesteziolog odbio da potpiše odobrenje za histerektomiju, zbog sumnje na rak jajnika, jer mu je prethodna pacijentkinja s HAE umrla od gušenja.

Ono što važi za sve preparate za HAE jeste da se koriste po potrebi, što znači da ne postoje veliki izdaci za Fond za retke bolesti Vlade Srbije ili RFZO, na koje se država vrlo često poziva. Zbog nepredvidive prirode bolesti i toka samog napada, od životnog je značaja da pacijenti u svakom trenutku imaju bar dve doze leka kod sebe. Važno je imati na raspolaganju bar dva različita preparata, od kojih bi jedan trebalo biti humani, odnosno rekombinantni C1 inhibitor. Što se lek ranije primeni, to brže dolazi do povlačenja otoka i manji je broj doza neophodnih za tretiranje akutnog napada. Za sada se pacijenti leče davanjem sveže smrznute plazme u akutnom napadu. Osim potencijalnog rizika od prenošenja infekcije, sveže smrznuta plazma nosi dodatni rizik za HAE pacijente jer sadrži medijatore koji mogu pogoršati otok. To znači da svaki put kada neko od nas dobije smrtonosni napad gušenja ili abdominalni napad, on odlazi u bolnicu znajući da jedina stvar koja može da mu pomogne jeste istovremeno ono što može da mu pogorša otok i dovede do smrti.

Poslednja smrt poznata našem udruženju jeste smrt pacijenta obolelog od HAE iz Beograda. On je od HAE umro u svojoj trideset drugoj godini života. Zamislite! Neko ko je imao 32 (slovima: trideset dve) godine nije bio prioritet komisiji! Neko je u Srbiji izgubio život zbog 1.600 evra, koliko košta doza leka koji spasava život.

Sa lekovima kojima bi se tretirala urgentna stanja i prevenirao smrtni ishod u visokorizičnim situacijama (poput odlaska zubaru ili hirurgu), i odrasli i deca koju pate od HAE mogu biti bezbedni.

Jovana Cvetković, HAE Srbija

VELIKA ZAJEDNIČKA AKCIJA

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.



LEUKOENCEFALOPATIJA „VANISHING WHITE MATTER”

– (bijela tvar koja nestaje)

U Kliniku za pedijatriju u Rijeci je radi izražene pospanosti i mlohavosti zaprimljena djevojčica u dobi od 18 mjeseci. Posljednjih tjedan dana pred prijem nakon obične prehlade bila je umorna, slabog apetita, nije mogla ustati iz kreveta niti hodati. Ona je do tada bila zdravo dijete, tek se nešto usporenije razvijala od vršnjaka. Doznali smo da su roditelji u bliskom krvnom srodstvu. Hitno smo učinili brojne dijagnostičke postupke, uključivo i magnetsku rezonanciju...

1. Što je leukoencefalopatija Vanishing white matter?

Vanishing white matter leukoencefalopatija jest rijetka bolest koja pripada u grupu nasljednih metaboličkih leukoencefalopatija dječje dobi. Leukoencefalopatija označava poremećaj u građi živčanih vlakana, tj. bijele tvari mozga. Ovojnice živčanih vlakana građene su od mijelina koji povećava brzinu provođenja signala između živčanih stanica. Mijelin je bijela masna tvar građena od kolesterola, vode, lipida i proteina. Postoje brojni uzroci leukoencefalopatija, a ako znamo koje greške u metabolizmu mijelina su u podlozi nazivamo ih leukodistrofije. Leukodistrofije se djelomično preklapaju s lipidozama, tj. bolestima razgradnje lipida. Većina ovih bolesti nasljeđuje se autosomno recesivno. Pojedinačno su vrlo rijetke, no kao grupa bolesti bijele tvari mozga su značajno zastupljene i važne zbog u pravilu neočekivanog javljanja i nepovoljnog tijeka. Vanishing white matter leukoencefalopatija je jedna od najčešćih leukoencefalopatija dječje dobi, a bolest su prvi puta opisali 1993. godine doktor Hanefeld i suradnici. U ovoj bolesti dolazi do degenerativnih promjena mijelinskog omotača s posljedičnim nezaustavljivim neurološkim propadanjem djeteta sve do ranog smrtnog ishoda.

2. Što je uzrok ove bolesti?

Vanishing white matter leukoencefalopatija je autosomno recesivna bolest, što znači da oba roditelja moraju nositi mutiran (oštećen) gen. Kako svaka osoba ima po dvije kopije istog gena, u ovoj bolesti oba (jedan dobiven od majke, drugi dobiven od oca) moraju biti mutirana kako bi se bolest razvila. Pojedini roditelj ima jedan normalan i jedan oštećen gen, tako da on nema smetnji. No, sljedeće dijete istih roditelja ima 25% šanse da oboli. Genetska poruka se prenosi s gena, koji su smješteni na molekuli DNA, preko druge molekule - glasničke RNA s ciljem stvaranja funkcionalnog proteina. Proteini u organizmu imaju brojne i raznolike funkcije. U stvaranju proteina sudjeluju brojne molekule, od kojih je za početak prevođenja poruke iz glasničke RNA u protein zaslužna molekula (također protein) eIF2B. Oštećenje (mutacija) u oba gena EIF2B5 onemogućuju stvaranje funkcionalnog proteina eIF2B kojeg taj gen kodira, te njegova uloga u procesu stvaranja drugih proteina izostaje. Mutacija EIF2B5 gena javlja se u 65% slučajeva, u ostalih su uzrok mutacije drugih gena (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3 ili EIF2B4) koji daju poruku za sintezu istog eIF2B proteina.

3. Koji su simptomi i kad se javljaju?

Djeca oboljela od ove bolesti se prvih godina života uredno razvijaju ili malo kasne za vršnjacima. Nakon okidača bolesti, što može biti vrućica, pad ili psihički stres, iznenada (nakon nekoliko sati) dolazi do neuroloških simptoma. Najčešće se javlja ataksija (nedostatak usklađenosti voljnih mišićnih pokreta) i iznenadna mlohavost, a može se razviti i jaka pospanost te koma. Nažalost, u daljnjem tijeku postepeno i neizbježno dijete gubi svoje motoričke sposobnosti, ali i intelektualne, koje su u početku bolesti bile očuvane. Kroz nekoliko godina se javlja ukočenost ruku i nogu, slabost mišića lica uz poteškoće žvakanja i gutanja, te sljepoća. Dijete može razviti i epilepsiju. Tijek bolesti obilježavaju krize naglog pogoršanja koje obično uzrokuje infekcija, blaga trauma glave ili čak jaki strah.

4. Kako se postavlja dijagnoza?

Dijagnoza ove bolesti postavlja se na temelju kliničke slike, radioloških pretraga mozga i genetskog testiranja. Danas široko dostupna magnetska rezonancija omogućuje vrlo dobar prikaz poremećaja mijelina. Degenerativne promjene bijele tvari se ovom radiološkom metodom umjesto svijetlim signalom prikazuju nedostatkom signala, zbog čega je bolest i nazvana „vanishing white matter“ (u prijevodu: nestajanje bijele tvari mozga). Iako nalaz magnetske rezonancije može s velikom sigurnošću upućivati na ovu bolest, potrebno je učiniti i genetsku analizu. Ako se ne nađe mutacija na oba EIF2B5 gena (iste mutacije na oba gena – dijete je homozigot; po jedna različita mutacija na svakom genu – dijete je kombinirani (engl. compound) heterozigot, potrebno je učiniti genetsku analizu ostala četiri gena ili razmotriti druge leukoencefalopatije (za razliku od ove bolesti, za gotovo polovicu leukoencefalopatija ne znamo uzrok). Genetsko testiranje provodi se u više centara u svijetu, no u „Centru“ za djecu s poremećajem bijele tvari“ u Amsterdamu, osim genetske analize provode se i važna istraživanja uzroka i tijeka ove bolesti na pokusnim životinjama i oboljeloj djeci. Centar vodi profesorica Majro van der Knapp, vodeći stručnjak za leukodistrofije koja je također doprinijela otkrivanju vanishing white matter leukodistrofije, te radi specifičnog nalaza magnetske rezonancije i predložila naziv bolesti. Potrebno je učiniti genetsko testiranje roditelja (oni su u pravilu heterozigoti). S obzirom na način nasljeđivanja, radi budućih potomaka preporuča se genetsko savjetovanje.

Magnetska rezonancija mozga je u naše djevojčica pokazala velika područja slabog signala (bijela tvar koja nestaje) koja su tipična za leukodistrofije. Uz pomoć profesorice van der Knapp učinili smo genetsku analizu djevojčice i oba roditelja te potvrdili dijagnozu vanishing white matter leukodistrofije. Djevojčica je bila homozigot za mutaciju u genu EIF2B5, dok su roditelji heterozigoti za istu gensku mutaciju. Kako su roditelji u krvnom srodstvu, vjerojatnost da nose isti mutirani gen je povećana, a time i vjerojatnost rađanja djece oboljele od autosomno recesivnih bolesti, kao što je ova opisana.

5. Kako se liječi Vanishing white matter leukoencefalopatija?

Danas nažalost nije dostupno liječenje koje bi spriječilo ili usporilo loš ishod ove bolesti. Svakako je nužno simptomatsko (liječenje epilepsije, liječenje infekcija itd.) i potporno liječenje (pravilna prehrana, njega tijela, toaleta dišnih putova, fizikalna terapija, prevencija osteoporoze, psihološka, ali i duhovna pomoć prema osobnim uvjerenjima itd.).

Magnetska rezonancija mozga je u naše djevojčica pokazala velika područja slabog signala (bijela tvar koja nestaje) koja su tipična za leukodistrofije. Uz pomoć profesorice van der Knapp učinili smo genetsku analizu djevojčice i oba roditelja te potvrdili dijagnozu vanishing white matter leukodistrofije. Djevojčica je bila homozigot za mutaciju u genu EIF2B5, dok su roditelji heterozigoti za istu gensku mutaciju. Kako su roditelji u krvnom srodstvu, vjerojatnost da nose isti mutirani gen je povećana, a time i vjerojatnost rađanja djece oboljele od autosomno recesivnih bolesti, kao što je ova opisana.

6. Koji liječnik specijalist prati pacijente oboljele od ove bolesti?

Dječji neurolog najviše skrbi za pacijente oboljele od vanishing white matter leukoencefalopatije. U tome mu pomažu fizijatar, psiholog, nutricionist i genetičar, ali i specijalisti drugih struka (specijalist intenzivnog liječenja, gastroenterolog, pulmolog, ortoped, infektolog itd.).

7. Koliko je bolest rijetka?

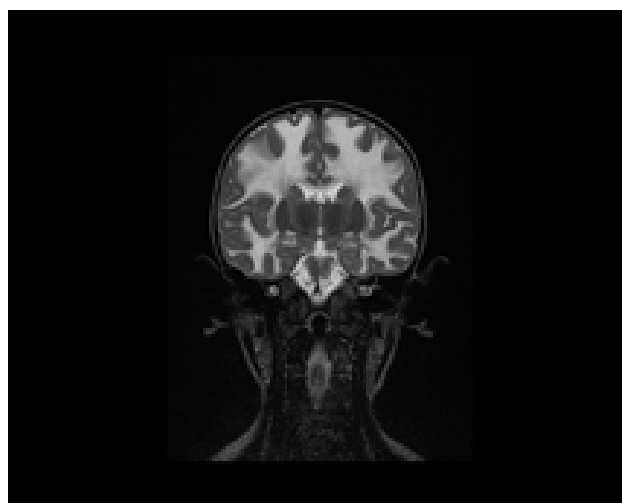
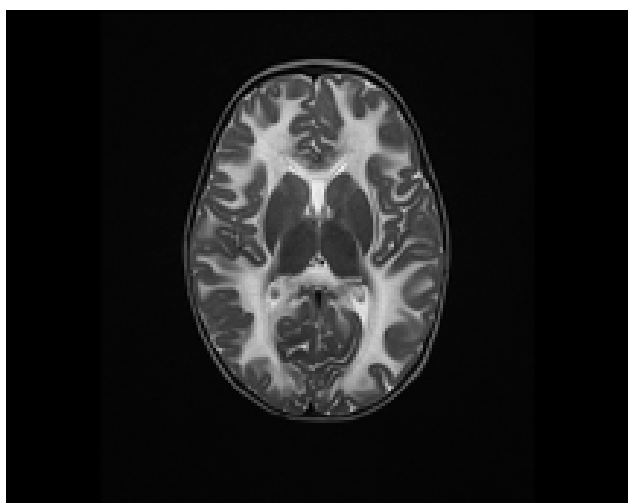
Ne zna se koliko ima oboljele djece od ove bolesti, no u medicinskoj literaturi je do sada opisano nekoliko stotina oboljelih. Kako simptomi i tijek bolesti mogu biti različiti u pojedinog djeteta, svakako je potrebno genetsko testiranje za potvrdu dijagnoze. Kako genetsko testiranje nije do nedavno, a u nekim zemljama nije još uvijek dostupno, ne može znati točan broj oboljelih i/ili kolika se često ova bolest javlja. Posljedično, kod neke djece dijagnoza možda nije postavljena ili nije točna. Stručnjaci smatraju da je, s udjelom od 20%, vanishing white matter leukoencefalopatija jedna od najčešćih leukodistrofija.

8. Provode li se trenutno klinička ispitivanja o ovoj bolesti?

Postoji nekoliko kliničkih ispitivanja za druge nasljedne metaboličke leukoencefalopatije. No, prema našem saznanju, za vanishing white matter leukoencefalopatiju trenutno se ne provodi nijedno (isto se može pratiti na www.clinicaltrials.com). Ipak, u brojnim centrima u svijetu u tijeku su važni pokusi u laboratorijskim uvjetima, uključivo i na životinjama. Vjerujemo da će se u budućnosti genskom terapijom (tj. unošenjem zdravih gena u bolesnu stanicu i posljedičnim nadomještanjem funkcije mutiranog gena) moći promijeniti tijek mnogih bolesti, pa tako i ove trenutno neizlječive bolesti.

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

- Center for Children with White Matter Disorder, VU University Medical Center Amsterdam - <https://www.vumc.com/branch/Children-White-Matter-Disorders/>
- Genetics Home Reference - web stranica Američke nacionalne medicinske knjižnice (NIS) - <https://ghr.nlm.nih.gov>
- The Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) - <https://rarediseases.info.nih.gov>
- OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man - <https://www.omim.org/>
- MalaCards: The human disease database - <http://www.malacards.org>
- NINDS Leukodystrophy Information Page - <https://www.ninds.nih.gov>
- The United Leukodystrophy Foundation (ULF) – neprofitna volonterska zdravstvena organizacija u SAD-u



Magnetska rezonancija mozga u T2 mjerenoj slici je u naše pacijentice prikazala strukturno uredan izgled mozga uz simetrično difuzno oštećene bijele tvari koja se prikazuje kao promijenjen signal.

Autori: Jelena Radić Nišević, Lucija Ružman, Igor Prpić

Kontakt: prof.dr.sc. Igor Prpić, dr. med.
KBC Rijeka-Klinika za pedijatriju,
Sveučilište u Rijeci-Medicinski fakultet, Rijeka, Hrvatska
e-mail: igor.prpic@medri.uniri.hr



KONFERENCIJA EUROPSKIH UDRUGA ZA NEURONALNO CEROIDNU LIPOFUSCINOZU (NCL, *Batenova bolest*)

Dana 2. Veljače do 5. Veljače, održana je konferencija europskih udruga za neuronalno ceroidnu lipofuscinozu, u Frankfurtu, Njemačkoj.

Prisustvovali su predstavnici mnogih europskih zemalja, s ciljem udruživanja kako bi, sa suradnjom, povećali doseg djelovanja i učinili djelovanje kvalitetnijim.

Summit je predvodila Steering grupa, koja se sastojala od predstavnice udruge BDFA iz Velike Britanije, Andree West, predstavnika irske udruge Bee for Batten, Tony Heffernana, te predstavnica njemačke NCL- Deutschland udruge, Iris Dyck.

Prvu prezentaciju vodila je dr. Miriam Nickel iz kliničkog NCL odjela bolnice u Hamburgu, koja je predstavnike upoznala s novim saznanjima iz područja istraživanja same bolesti te istraživanja za potencijalne oblike liječenja. Upozorila je predstavnike na važnost njihovog angažmana o upoznavanju obitelji s mogućim oblicima eksperimentalne terapije, rizicima i prednostima, te pomaganju u donošenju najbolje odluke za njihovu djecu i obitelji.

Ostatak prvog dana summita protekao je u upoznavanju predstavnika, opisivanja stanja sustava pomoći i potpore u njihovim zemljama, kako medicinske tako i suportivne.

Predstavnici su dijelili pozitivne prakse i iskustva, te ukazivali na probleme i mogućnost daljnjeg djelovanja.

Razlike među zemljama su bile i više nego vidljive.

Skandinavske zemlje su prednjačile u području suportivne pomoći obiteljima i oboljelima, kao i u svim oblicima integracije pacijenata u svakodnevni život, te dostupnost medicinske opreme i pomagala.

Zapadne zemlje poput Francuske, Njemačke i Velike Britanije su naglasak stavljale na području znantvenih istraživanja za pronalazak terapije, te na izvrsnim bolničkim centrima specijaliziranim za neuronalno ceroidnu lipofuscinozu.

Dok su zemlje poput Srbije, Hrvatske i Poljske ukazivale na svakodnevne probleme i izazove s kojima se susreću, kako s medicinske tako i sa suportivne strane. Loša ekonomska situacija u tim zemljama, sužava prostor djelovanja udruga, te otežava pokušaj da se uspostavi veća potpora obiteljima i oboljelima.

Zaključak nakon prvog dana summita je bio da, s udruživanjem europskih udruga, možemo zajedno postići mnogo više za podizanje kvalitete života oboljelih i njihovih obitelji.

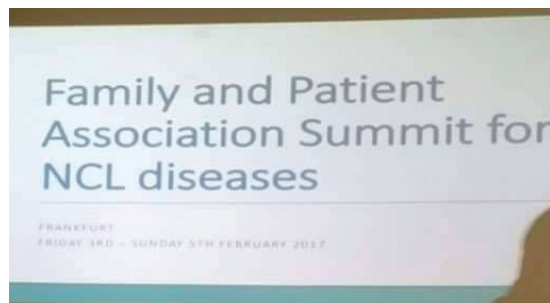
Zajednički rad, dijeljenje informacija i znanja, međunarodna potpora su alati s kojima niti jedan pacijent u Europi ne bi ostao prepušten sam sebi.

Predstavnici europskih udruga su se složili da je stvaranje europskog udruženja put kojim trebaju ići.

Drugi dan summita je protekao u praktičnim pregovorima o prvim koracima koji se trebaju napraviti kako bi ideja europskog udruženja, saživjela.



Radna atmosfera





Grupna fotografija svih predstavnika NCL udruženja u Evropi

Podijeljeni su zadaci, dodjeljenje uloge i odgovornosti, te je dogovoren slijedeći sastanak predstavnika udruga krajem ove godine.

Norveški predstavnik ponudio je sudionicima knjižicu, napravljenu kroz njegovu udrugu i suradnju sa specijalistima, koja sadrži sve potrebne informacije o bolesti, te suportivne terapije, kako preporučene tako i one zabranjene, koju će za desetak dana poslati svim predstavnicima kako bi iste ponudili obiteljima kao osigurač da će svaki pacijent imati upravo onu medicinsku terapiju koja je za njega ispravna.

Knjižica će biti prevedena na srpski/hrvatski te se možete zabilježiti za vaše izdanje.

Nadamo se da će ovaj savez biti početak jednog boljeg i kvalitetnijeg puta za sve pacijente i njihove obitelji i veselimo se suradnji.

Predstavnici zemalja na summit:

Andrea West, BDFA, UK
 Tony Heffernan, Bee for Batten, Irska
 Iris Dyck, NCL- Deutsche Gruppe, Njemačka
 Stefan Mattheeuws, ContactPunct, Belgija
 Merete Staureby, Danish NCL Family Association, Danska
 Ann- Sophie La Pointe, WML, Francuska
 Hanka Dekker, VKS, Nizozemska
 Svein Rokne, Norwegian NCL Family Association, Norveška
 Tomasz Henryk Meca, MPS Society, Poljska
 Sara Bajlo, Život, Srbija/Hrvatska
 Timo Tulisalo, INCL, Finska
 Gisela Caesar, SSVF, Švedska

Sara Bajlo, udruženje Život

OBELEŽAVANJE MEĐUNARODNOG DANA RETKIH BOLESTI

Povodom međunarodnog Dana retkih bolesti 28. februara, **Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije NORBS** je pozvala celokupnu javnost da se uključi u akciju "Drvo pozitivnih misli" i tako pruži podršku obolelima od retkih bolesti. Sva udruženja koja se bave problematikom retkih bolesti, ujedinjena i odlično organizovana, su zajedno učestvovala u organizaciji ove akcije.

Želili smo da na ovaj način podignemo svest o retkim bolestima i ukažemo na probleme sa kojima se susreću oboleli, a koji se pre svega odnose na NEdostupnost savremene terapije i nepostojanje adekvatne podrške sistema socijalne zaštite.

Od 22.februara do 28.februara 2017.svi zainteresovani građani su bili u prilici da podrže ovu humanu akciju ostavljanjem simbolične poruke i na taj način pruže podršku i olistaju grane velikih drveća koje su bile postavljene u Beogradu u TC "Ušće", Novom Sadu u TC "Mercator" i u Nišu u TC "Forum".

Takođe, od srca se zahvaljujemo našim dragim volonterima: studentima farmacije Medicinskog fakulteta u Nišu, EUPSA iz Novog Sad NAPSer .Klubu studenata Specijalne edukacije i rehabilitacije Medicinskog fakulteta.



Drvo pozitivnih misli u Novom Sadu

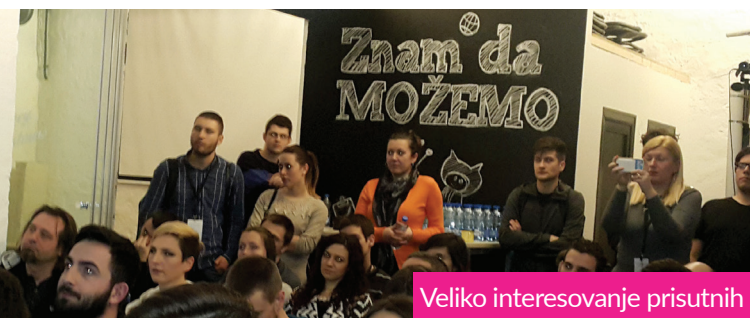


prof dr Dušan Milisavljević sa predstavnicima udruženja



PRVI MEDICINSKI HAKATON U SRBIJI - predstavlanje radova

Biomedicinski hakatoni se godinama širom planete uspešno realizuju i doprinose neraskidivoj povezanosti informacionih tehnologija i medicinskog delovanja. Iako zvanični spisak hakatona ne postoji, prema nekim prebrojavanjima, u poslednjih pet godina putem "medtech" hakatona je kreirano više od 1.000 aplikacija koje su dotakle živote desetina miliona ljudi širom sveta.



U saradnji sa MIT Hacking Medicine, Startit Centar u Beogradu je od 27. do 29. januara bio domaćin prvog medicinskog hakatona u našoj zemlji, tokom koga su multidisciplinarni timovi radili na razvijanju prototipa softverskih i hardverskih rešenja za probleme sa kojima se suočavaju određeni pacijenti i lekari u Srbiji.

Prvi domaći medicinski hakaton, bio je posvećen izradi rešenja za pacijente sa hroničnim oboljenjima. Rešenja su osmišljena za pacijente sa retkim oboljenjima, afazijom, anksioznošću, ali i onima koji su pobedili rak ili žive sa glutenskom intolerancijom.

Događaji ove vrste su most između tehnologije i medicine — kako oba polja imaju drugačiji pogled na probleme, njihova zajednička snaga leži upravo u kombinovanju znanja i veština, što je bilo evidentno i na našem hakatonu. Svako polje probleme pacijenata gleda iz drugačijeg ugla, a glavna prednost softvera ili hardvera koji nastaje na njihovom preseku je sveobuhvatnost i obraćanje pažnje na više aspekata problema.

Na prvom događaju ove vrste u Srbiji devet timova je provelo 48 sati radeći na softverskim i hardverskim rešenjima za pacijente obolele od retkih bolesti i lekare koje se bave retkim bolestima, astmom, glutenskom intolerancijom, dijabetesom, rakom, HIV infekcijom, anksioznošću i afazijom. Svaki tim je pored programera i dizajnera imao pacijente, aktiviste u udruženjima pacijenata ili medicinsko osoblje. Značajnu ulogu igrali su i mentori iz oblasti tehnologije, biznisa i dizajna koji su čitav vikend proveli sa ekipama, pomažući im da prevaziđu bagove i pripreme predstavljanje prototipa proizvoda.

Poslednjeg dana hakatona timovi su predstavljali rešenja pred sedmočlanim žirijem, koji su činili: dr Jasmina Knežević (BelMedic), Ivan Jureta (Belgijski nacionalni istraživački fond), Jovan Paunović (VisMedic), Sava Marinković (Skinz), Nikola Stanojević (Augmented Health), Bogdan Miljović (m-BrainTrain) i Predrag Stojičić (ReThink Health). Hakaton su podržali Ambasada SAD u Srbiji i Seven Bridges.

U cilju usmerenja učesnika ka pronalaženju funkcionalnog i dugotrajnog rešenja, umesto čina nagrađivanja, organizatori su nagrade orijentisali na dalje razvijanje ideje, nasuprot monetizaciji pobede. BelMedic je članovima timova poklonio vaučere za preglede u njihovoj bolnici, a Startit i MIT Hacking Medicine će podržati ekipe mentorskom podrškom. Pohvalu organizaciji su uputili i koorganizatori sa MIT-a, ocenom da je prvi domaći medicinsko-tehnički hakaton jedan od najboljih MIT Hacking Medicine hakatona.



RETKA OBOLJENJA

Dijagnoza retkog oboljenja, zbog manjka informacija i znanja, u proseku dolazi posle pet godina ispitivanja. U nekim slučajevima, ovo je već kasno.

Tim posvećen ovoj problematici razradio je prototip aplikacije koja će nove pacijente spajati sa lekarima koji su imali iskustva u radu sa pacijentima sa njihovom dijagnozom, kao i sa pacijentima koji su na istoj strani.

Aplikacija je mali korak u inicijativi za podizanje svesti i podrške pacijentima sa retkim oboljenjima, koja je posebnu pažnju dobila sa usvajanjem Zojinog zakona. Zakon, koji je inicirala majka i aktivistkinja Bojana Miroslavljević, omogućava deci iz Srbije da dobiju dijagnozu u Srbiji u roku od šest meseci, a u slučaju da se ovo ne desi, analize se izvršavaju u inostranstvu o trošku države.



Predstavljanje Aplikacije za retke bolesti

MED-HAKATON-RETKE-BOLESTI

Aplikacija i sajt „Oživi retke bolesti“ namenjeni su pacijentima, njihovim porodicama, lekarima i svima koji žele da na brz i lak način dođu do proverenih informacija o retkim bolestima. Pored brojnih informacija o uzroku, prognozi i terapiji retkih bolesti, korisnici će moći da pristupe drugim sadržajima koji treba da im olakšaju put do prave dijagnoze i život nakon nje- spiskovi referentnih laboratorija i specijalista za ovo područje medicine, vodiči i dokumenta u vezi sa pravima pacijenata, novosti i klinička istraživanja itd. Takođe, korisnicima će biti omogućena međusobna interakcija kako bi razmenili svoja iskustva ili potražili savet. Stvaranjem jedinstvene mreže pacijenata i lekara nadamo se da ćemo napraviti veliki korak ka stvaranju Nacionalnog registra obolelih, a takođe olakšati pacijentima da što pre dođu do dijagno-



Deo tima koji pravi Aplikaciju za retke bolesti
Aleksandar Stevanović sa Medicinskog fakulteta u Beogradu, Maja Stajić dizajner,
Bojana Miroslavljević, udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece Život,
Nikola Kotur PhD Research Associate



SAOPŠTENJE NACIONALNE ORGANIZACIJE ZA RETKE BOLESTI SRBIJE NORBS

Obaveštavamo vas da je na vanrednoj izbornoj Skupštini Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije, održanoj 5. marta 2017. godine izabran novi

Upravni odbor:

Predsednica NORBS-a u narednom periodu biće *Dragana Miletic Lajko*, MPS udruženje, za podpredsednice su izabrane *Danijela Pešić*, Plućna hipertenzija Srbije i *Ivana Badnjarević* iz Udruženja Hrabriša. Preostale dve članice UO su *Biljana Đorđević*, Savez Distrofičara Srbije i *Zorica Jandrić* iz Udruženja pacijenata sa retkim tumorima. *Davor Duboka* je Izvršni direktor organizacije.



NOV UPRAVNI ODBOR NORBS-a

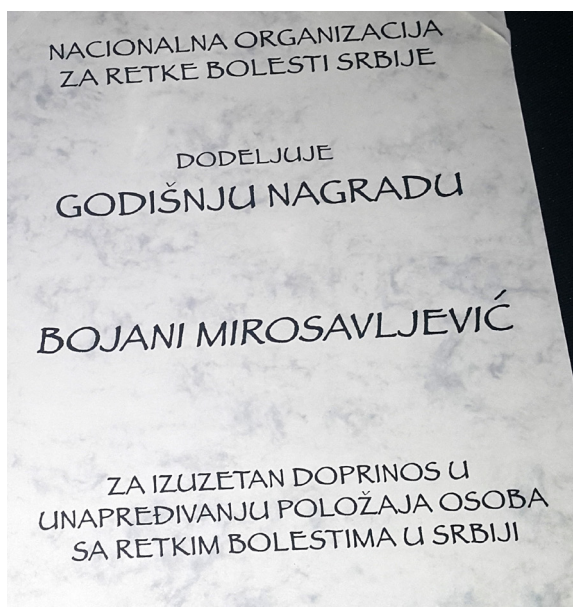
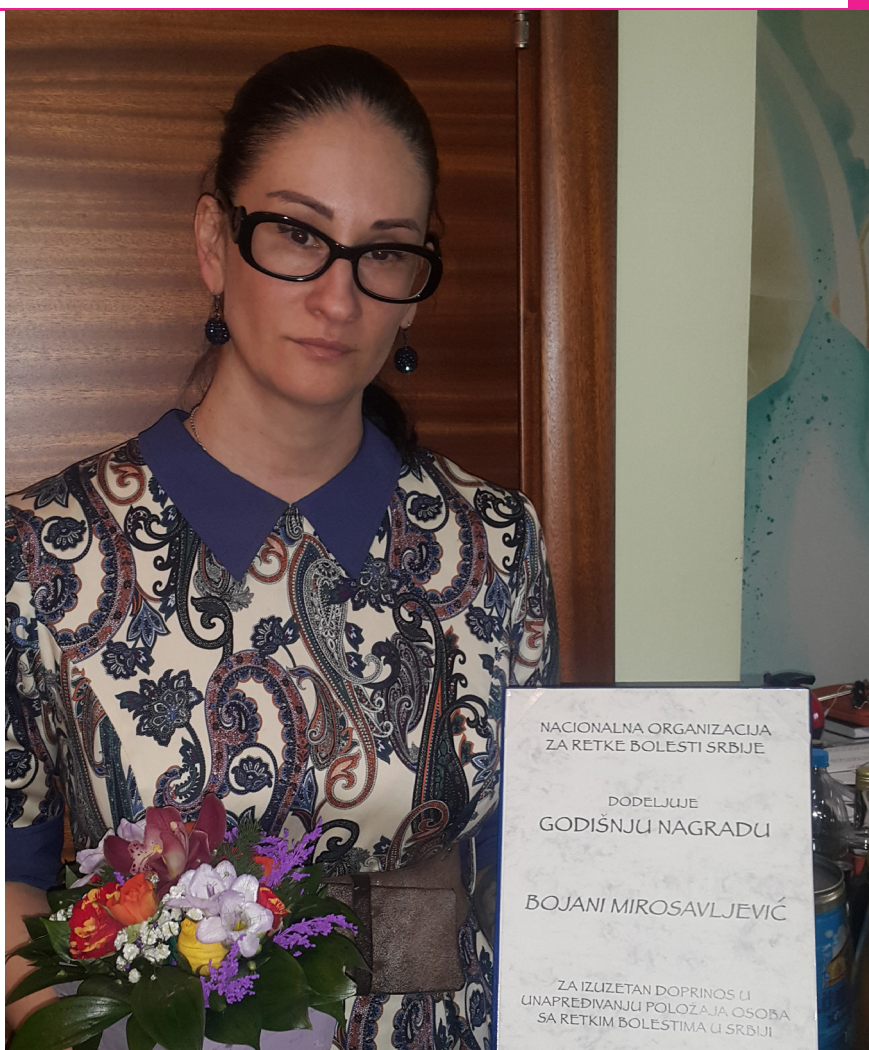
Sa ponosom objavljujemo da je dobitnik ovogodišnje, pete po redu Godišnje nagrade NORBS za izuzetan doprinos u unapređivanju položaja osoba sa retkim bolestima u Srbiji i podizanju svesti o retkim bolestima Bojana Miroslavljević iz Udruženja Život.

Iako Bojanu verovatno nije potrebno posebno predstavljati, napomenućemo da se ona istakla "zalaganjem za usvajanje ali i za kontinuiranu primenu Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti - Zojinog zakona." Takođe je vredno "Bojanino angažovanje kroz časopis Reč za život, u kome kroz vrlo aktuelne rubrike doprinosi podizanju svesti o retkim bolestima i rešavanju problema sa kojima se osobe obolele od retkih bolesti i njihove porodice suočavaju."



Dodela godišnje nagrade

*Čestitamo Bojana,
još jednom.
Koristimo priliku da se još
jednom podsetimo sada već
"starog" UO i
dosadašnje naše predsednice
Marije Joldić
i svima se zahvalimo
na doprinosu
u radu organizacije
u proteklom periodu.*



Nakon što je na Skupštini NORBS-a održanoj u decembru 2016. diskutovano o predstavnicima NORBS-a u komisijama i telima i donet zaključak da je neophodno jedinstveno zastupanje obolelih od retkih bolesti, od Udruženja pacijenata sa retkim tumorima (UPRT) je zahtevano da se izjasni o svom učešću u radu RFZO Komisije za urođene bolesti metabolizma koje je u suprotnosti sa ovim zaključkom i Statutom NORBS-a. Kako se predstavnici UPRT-a nisu izjasnili po ovom pitanju između dve Skupštine, a njihov predstavnik još uvek učestvuje u radu Komisije za urođene bolesti metabolizma, na vanrednoj Skupštini je izglasano zamrzavanje statusa UPRT-a kao punopravnog člana na mesec dana, nakon čega će se razmatrati da li su primedbe otklonjene i ukoliko nisu, biće pokrenut postupak isključenja udruženja iz NORBS-a.

Nacionalna organizacija za retke bolesti 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:



Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život”

Bul. Oslobođenja 41, 21 000 Novi Sad

+381 62 585 118

www.zivotorg.org

Impresum

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

REČ za život : prvi specijalizovani časopis o retkim bolestima / glavni i odgovorni urednik Bojana Miroslavljević. - 2015, br. 1 (nov.) - Novi Sad: Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život", 2015-.

- Ilustr. ; 30 cm Dvomesечно. ISSN 2466-3093 = Reč za život COBISS.SR-ID 300906247