

reč za Život



35

Septembar 2024

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

Sa velikim ponosom,
posle 14 godina,
predstavljamo novi
vizuelni identitet
Udruženja "Život".

Leptir, naš simbol od
samog početka, nosio
je teret svake bitke
koju smo vodili
zajedno sa vama.
Sada, naša borba
donosi novi život
našem udruženju, koji
vam s ponosom
predstavljamo kroz
naš novi vizuelni
identitet. A mi, hrabri
kao i uvek,
nastavljamo dalje.

Baza retkih bolesti

ŽIVOT

UDRUŽENJE GRADANA ZA BORBU
PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA

DIJAGNOSTIKA U
RETKIM BOLESTIMA

28. Novembar 2024.
Hotel Sheraton
Polgar Andraša 1,
Novi Sad

www.zivotorg.org

Sadržaj



DOGODILO SE

Konferencija o retkim bolestima
Caring for Rare

4



AKCIJA

Istraživanje o informisanosti
o retkim bolestima

7



DOGODIĆE SE

V Regionalna konferencija
o retkim bolestima

8



REČ DRŽAVE

Ministar Zlatibor Ločnar:
Retke bolesti su na vrhu zdravstvene
agende i jedan od prioriteta
države

10



REČ PACIJENTA

Nancy Di Salvo... moja priča

12



DOGODILO SE

Proširena lista retkih bolesti

15



REČ STRUKE

Demistifikovanje genskih
(genetičkih) terapija

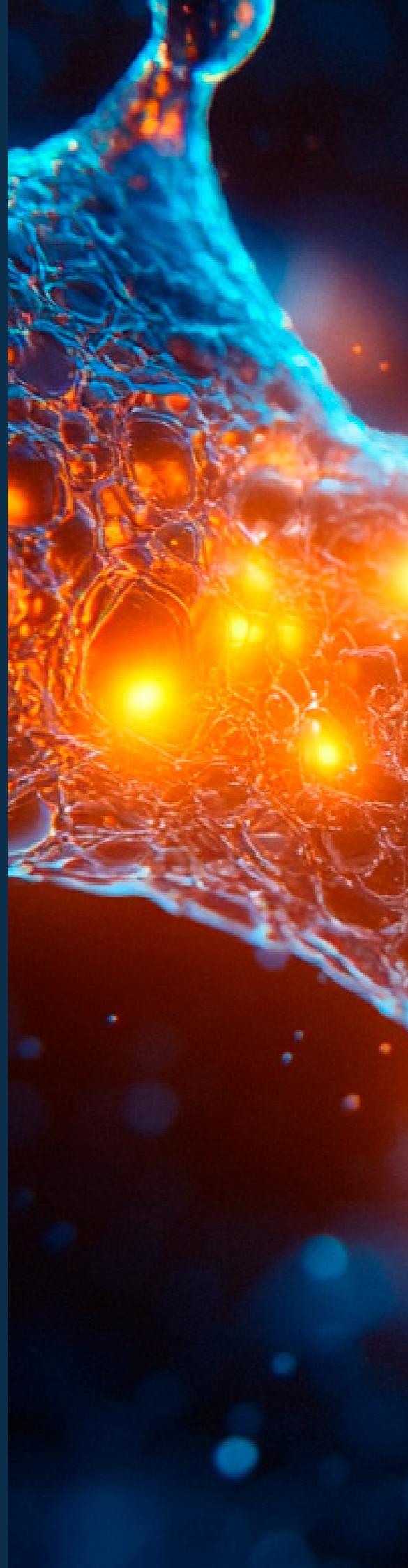
16



REČ UDRUŽENJA

Udruga Dravet sindrom, Hrvatska

22



Reč urednika

Poštovani,

Pred Vama je novo izdanje časopisa **Reč za život** u kojem sa velikim ponosom, posle 14 godina, predstavljamo novi vizuelni identitet Udruženja "Život". Leptir, naš simbol od samog početka, nosio je teret svake bitke koju smo vodili zajedno sa vama. Za naš novi vizuelni identitet zahvalnost dugujemo kreativnom timu agencije Headmade, kao i kompanije Ninamedia.

Udruženje "Život" najavljuje važnu akciju čije sprovođenje je već započeto, a radi se o projektu kojim se vrši sveobuhvatno istraživanje o informisanosti o retkim bolestima na teritoriji Srbije. Naš partner na ovom zadatku je posvećeni tim mlađih profesionalaca iz kompanije Ninamedia, koji prikuplja podatke koji, iskorišćeni na pravi način, daju informacije od suštinskog značaja. Ovim pozivamo sve zainteresovane da učestvuju u našem istraživanju.

Takođe, najavljujemo da je na sajtu Udruženja "Život" otvoren link za registraciju učešća na V Regionalnoj konferenciji o retkim bolestima koja ove godine ima u fokusu temu Dijagnostika u retkim bolestima.

U Beogradu je održana Peta regionalna konferencija o retkim bolestima u organizaciji NORBS-a - Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije.



Bojana Miroslavlević

U ovom broju donosimo zanimljivu priču Nancy Di Salvo, koja u rubrici **Reč pacijenta** opisuje svoju borbu sa Guillain-Barreovim sindromom (GBS), hroničnom inflamatornom demijelinizirajućom polineuropatijom.

U rubrici **Reč struke** prenosimo tekst „Demistifikovanje genskih terapija“ preuzet sa sajta European Journal of Medical Genetics.

U rubrici **Reč udruženja**, svoje priče, iskustva i izazove sa širom javnošću deli udruženje DRAVET Hrvatska, koje pruža podršku porodicama i pojedincima pogodenim sindromom Dravet i drugim retkim i kompleksnim epilepsijama.

Ministar zdravlja Republike Srbije je na otvaranju V regionalne konferencije o retkim bolesti Caring for Rare u organizaciji NORBS-a, izjavio da su retke bolesti na vrhu zdravstvene agende i jedan od prioriteta države. U rubrici **Reč države** prenosimo tekst preuzet sa sajta Telegraf.rs/Tanjug.

U Beogradu je u periodu 12.-14.09.2024. održana Peta regionalna konferencija o retkim bolestima u organizaciji NORBS-a - Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije.



Konferencija o retkim bolestima Caring for Rare je jedinstven događaj koji je okupio pacijente, udruženja pacijenata, vodeće stručnjake i sve zainteresovane strane iz celog Balkana i Centralne i Istočne Evrope, posvećene poboljšanju života obolelih od retkih bolesti.

Uz više od 30 govornika i preko 100 prisutnih, konferenciju su otvorili predstavnici državnih institucija a predstavnici NORBS-a su pozdravili sve prisutne.

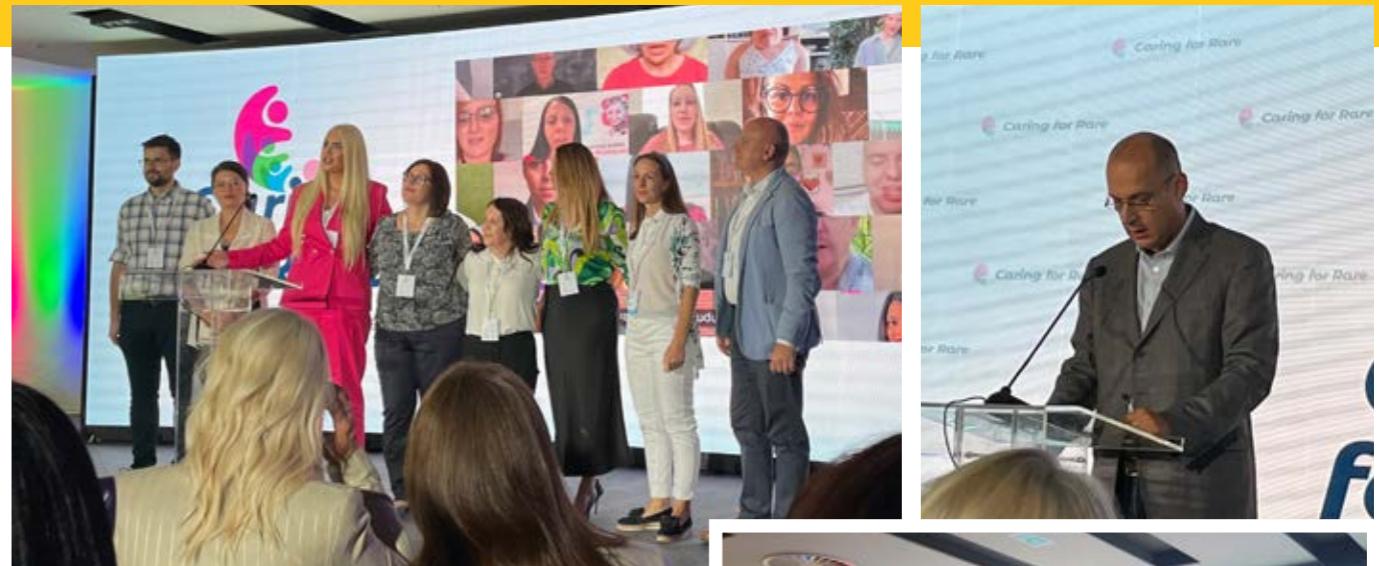
Teme o kojima je bilo reči u zanimljivim panelima obuhvatale su uticaj brige o deci sa retkim bolestima na porodicu, uticaj



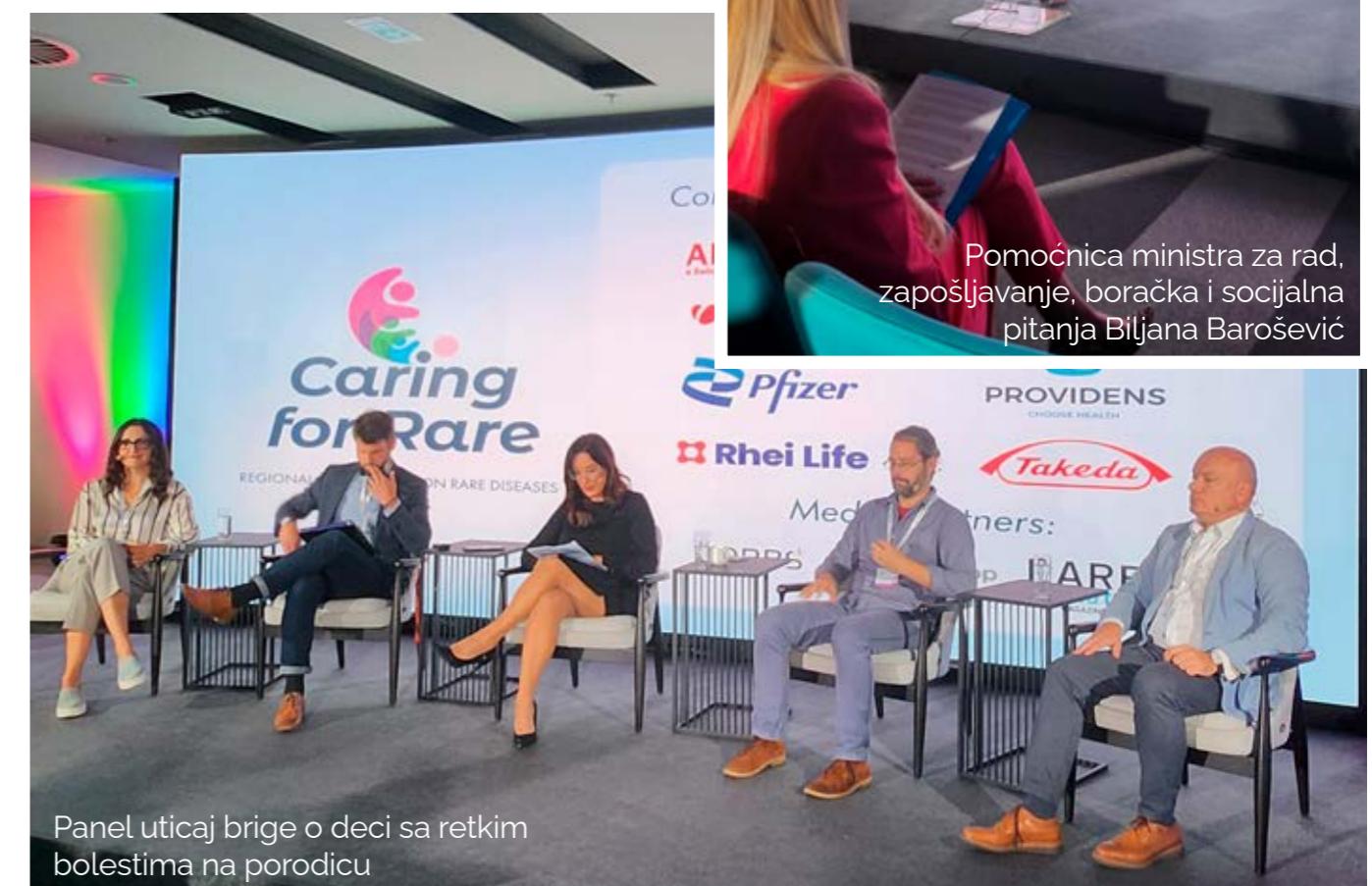
Predstavnici udruženja pacijenata

NORBS

Ministar zdravlja
Zlatibor Lončar



retkih bolesti na braću i sestre obolelih, kako pacijenti menjaju ekosistem retkih bolesti, koji je značaj podataka za retke bolesti, specifičnosti i izazove retkih bolesti sa kasnim početkom i starenje, i trenutni status i mogućnosti u skriningu novorođenčadi za retke bolesti.



Pomoćnica ministra za rad,
zapošljavanje, boračka i socijalna
pitanja Biljana Barošević

Pomoćnica ministra za nauku,
tehnološki razvoj i inovacije
Marina Soković



Poverenica za zaštitu
ravnopravnosti
Brankica Janković



Državna sekretarka Ministarstva
za ljudska i manjinska prava i
društveni dijalog Stana Božović



Državni sekretar Ministarstva za
brigu o porodici i demografiju
Radoš Pejović



Predsednica NORBS-a
Olivera Jovović



Trećeg dana konferencije je održano dve radionice za zastupnike pacijenata:

- Osnaživanje pacijenata:** Razumevanje i ostvarivanje vaših prava u zdravstvenoj zaštiti
- Psihološka radionica:** Izgradnja mentalne otpornosti

Pozorišnom predstavom za najmlađe je završena ovogodišnja konferencija Caring for Rare.

Ostvareni su novi kontakti sa svetskim stručnjacima iz oblasti retkih bolesti, kao i učvrstili postojeći kako bi se olakšao i unapredio kvalitet života pacijentima obolelim od retkih bolesti.

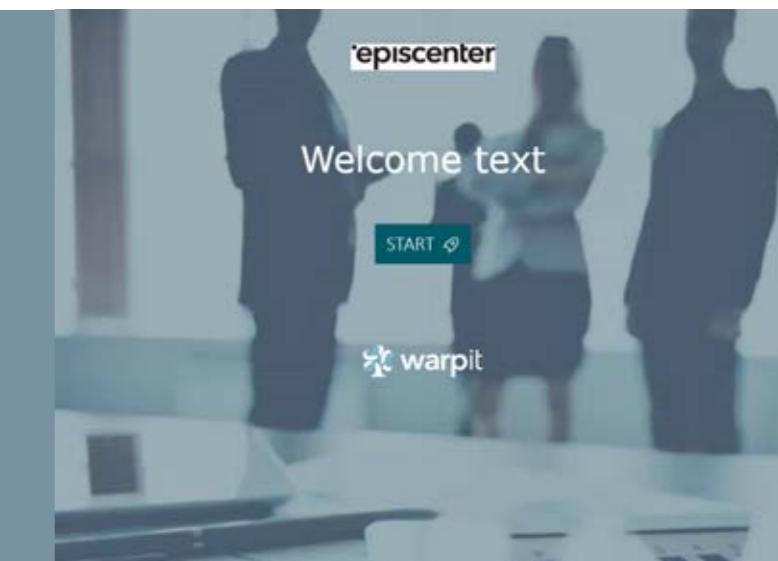


Panel kako pacijenti menjaju ekosistem retkih bolesti

Akcija

ISTRAŽIVANJE O INFORMISANOSTI O RETKIM BOLESTIMA

Udruženje "Život" najavljuje još jednu važnu akciju čije sprovođenje je već započeto.



U okviru projekta sprovećemo sveobuhvatno istraživanje o informisanosti o retkim bolestima na teritoriji Srbije, koje će uključivati kvantitativnu i kvalitativnu komponentu. Kvantitativno istraživanje će se realizovati na reprezentativnom uzorku od 1000 ispitanika iz opšte populacije, uz dodatni fokus na roditelje dece obolele od retkih bolesti. Pored kvantitativnog istraživanja, sprovećemo i kvalitativno istraživanje kroz dubinske intervjuje. Intervjui će obuhvatati lekare specijaliste (uključujući lekare opšte prakse, pedijatre, kardiologe, pulmologe...) i roditelje čija su deca obolela od retkih bolesti. Kombinacijom kvantitativnih podataka i kvalitativnih uvida, projekat će pružiti sveobuhvatan pregled situacije i omogućiti bolje informisanje i podršku za dalje aktivnosti našeg udruženja.

Naš partner na ovom zadatku je posvećeni tim mlađih profesionalaca iz kompanije Ninamedia, koji prikuplja podatke koji, iskorišćeni na pravi način, daju informacije od suštinskog značaja.

Ovim putem pozivamo sve zainteresovane da učestvuju u našem istraživanju tako što će popuniti onlajn upitnik koji možete pronaći na linku :

[https://ninamedia-rs.warpit.net/
warpit/survey/index.
php?loginSID=8f2e7880d418687-31883](https://ninamedia-rs.warpit.net/warpit/survey/index.php?loginSID=8f2e7880d418687-31883)

Dogodiće se

V REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA: DIJAGNOSTIKA U RETKIM BOLESTIMA

Otvorene su prijave za učešće na **V Regionalnoj konferenciji o retkim bolestima** koja ima za cilj da poboljša informisanost o dostupnim dijagnostičkim metodama u retkim bolestima. Prijave su otvorene za lično prisustvo kao i za online učešće na konferenciji.

POKUŠAĆEMO DA ODGOVORIMO NA PITANJA:

- Zašto je dijagnoza retkih bolesti ograničena?
- Koji su trenutno najbolji pristupi za dijagnostiku retkih bolesti?
- Kako bi se dijagnoza retkih bolesti mogla poboljšati u budućnosti?

V Regionalna konferencija o retkim bolestima biće održana 28.11.2024. godine u Hotelu Sheraton u Novom Sadu, a prijave su otvorene na linku:

<https://www.zivotorg.org>

Da podsetimo, program konferencije je akreditovan od strane Zdravstvenog saveta Srbije za lekare, farmaceute, biohemičare, medicinske sestre i medicinske tehničare.

“Život”

Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece, organizator konferencije

REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA

DIJAGNOSTIKA U RETKIM BOLESTIMA

28. Novembar 2024.

Hotel Sheraton
Polgar Andraša 1,
Novi Sad

Ministar Zlatibor Ločnar RETKE BOLESTI SU NA VRHU ZDRAVSTVENE AGENDE I JEDAN OD PRIORITYA DRŽAVE



Ministar zdravlja Zlatibor Lončar poručio je otvarajući međunarodnu konferenciju "Caring for rare/Bri-nemo za retke" koju je organizovala Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije (NORBS), da se sa predstavnicima organizacije pacijenata ubrzano radi na pripremi novog programa za retke bolesti, koji će obuhvatiti proširenje kapaciteta i uslova za ranu dijagnostiku retkih bolesti, zatim povećanje broja inovativnih lekova i ostalih preduslova za poboljšanje kvaliteta života osoba sa retkim bolestima, ističući da je lečenje retkih bolesti jedan od prioriteta države.

Ministar Lončar je naglasio da su za proteklih 12 godina, u Srbiji učinjeni ogromni pomaci kada je dijagnostika i lečenje retkih bolesti u pitanju.

- Dugi niz godina Ministarstvo zdravlja uspešno saraduje sa Nacionalnom organizacijom za retke bolesti Srbije i želim da im se ovim putem zahvalim i odam priznanje na kontinuiranoj posvećenosti u radu i želji da poboljšaju položaj svih osoba sretkim bolestima - rekao je ministar.

Naglasio je da u Ministarstvu zdravlja dele istu posvećnost i ulažu mnogo napora da se položaj osoba obolelih od retkih bolesti značajno unapredi.

- Činjenica je da su za proteklih 12 godina u Srbiji učinjeni ogromni pomaci kada je dijagnostika i lečenje retkih bolesti u pitanju. Retke bolesti jesu i biće jedan od prioriteta države, a o tome govori i podatak da je budžet za lečenje 2012. godine iznosio 130 miliona dinara i obuhvatao lečenje dve dijagnoze i ukupno osam pacijenata - rekao je on. Dodaje da 12 godina kasnije taj budžet iznosi 7.2 milijarde dinara i pokriva 40 različitih dijagnoza.

- Materijalna ulaganja nisu jedino što je značajno, tu je i činjenica da smo uveli neonatalni skrining u sva porodišta, imamo referentne centre za lečenje retkih bolesti i saradnju sa inostranim stručnjacima. Takođe, realizuje se i le-

čenje, kada je to potrebno, u inostranstvu o trošku države - naveo je Lončar.

Dodao je i da se radi na novom programu za retke bolesti, za naredne tri godine.

- Program će pre svega obuhvatiti proširenje kapaciteta i uslova za ranu dijagnostiku retkih bolesti, zatim povećanje broja inovativnih lekova i ostalih preduslova za poboljšanje kvaliteta života osoba sa retkim bolestima - poručio je ministar.

Preuzeto sa sajta (Telegraf.rs/Tanjug)



Nancy Di Salvo... moja priča

Jednog jutra 8. novembra 1990. probudila sam se u noćnoj mori. Dok sam pokušavala da ustanem iz kreveta, srušila sam se na pod, nisam mogla da stojim ili hodam kako treba. Aktivnosti koji su prethodnih dana bile rutinske, poput držanja četkice za zube ili češljanja kose, sada su bile nemoguće.

Obuzeta strahom, hitno sam primljena u bolnicu i dijagnostikовано mi je retko stanje: Gijen-Bareov sindrom (GBS). Dijagnoza je došla brzo, ali lečenje kortikosteroidima, kasnije sam saznala, nije bilo odgovarajuće.



Rare Disease Day Palermo

Guillain-Barreov sindrom je inflamatorni poremećaj koji pogarda periferne nerve van mozga i kičmene moždine. Karakteriše ga brzi početak utrnulosti, slabosti, a često i paralize nogu, ruku, mišića za disanje i lica. Paraliza se penje od udova ka trupu, a čest je gubitak refleksa, kao što je trzaj kolena. U ranoj fazi, GBS je nepredvidiv, pa se većina novodijagnostikovanih pacijenata, osim u veoma blagim slučajevima, hospitalizuje. Obično se pacijenti primaju u intenzivnu negu radi praćenja disanja i drugih vitalnih funkcija dok se bolest ne stabilizuje. Tretmani poput razmene plazme i visokih doza intravenskih imunoglobulina mogu pomoći da se skrati tok GBS. Akutna faza traje od nekoliko dana do nekoliko meseci, pri čemu preko 90% pacijenata prelazi u rehabilitacionu fazu u roku od četiri nedelje. Briga o pacijentima uključuje multidisciplinarni tim koji uključuje neurologa, fizijatra, internistu, porodičnog lekara, fizioterapeuta, radnog terapeuta, socijalnog radnika, medicinsku sestruru i psihologa ili psihijatra. Nekim pacijentima je potrebna govorna terapija ako su zahvaćeni govorni mišići.

Sa 20 godina sam postala potpuno paralizovana, ali sam još uvek mogla da pričam, osećam i razumem. Kada mi je rečeno da će se oporaviti, odlučila sam da se borim. Ventilator je stajao u uglu moje sobe, stalni posetnik na moje krhko stanje, ali na sreću, nikada nije bio potreban. Provela sam tri meseca u bolnici trpeći bol u nervima, strah i nadu. Za to vreme otkrila sam bezuslovnu ljubav moje porodice i pravih prijatelja. Njihova stalna podrška i prisustvo bili su od vitalnog značaja za prevazilaženje moje patnje. Našla sam unutrašnju snagu za koju nisam znala da je imam, koja mi je dala hrabrost da prihvatom svoju situaciju i snagu da idem napred. Morala sam da naučim sve: da pomeram palac, da sedim, da hodam, da dišem. Svaki dah je bio intenzivan i pun nade. Svaki pokret je bio osvajanje, a svaki korak putovanje. Moji prvi koraci bez hodalice u aprilu 1991, pet meseci nakon dobijanja dijagnoze, bili su kao kada dete pravi prve korake. Svako novo dostignu-

će, poput penjanja uz stepenice, pisanja olovkom ili kucanja na tastaturi, bila je pobeda.

14. maja 1992. doživila sam recidiv GBS. Osećala sam se slabo i nisam mogala ništa da zadržim. U istoj bolničkoj sobi, plašila sam se da će se ponovo probuditi sa tetraplegikom. Na sreću, ovoga puta nije bilo tako ozbiljno, zahvaljujući trenutnom IVIG tretmanu. U roku od dve nedelje ponovo sam ustala i polako hodala.

Posle šest godina borbe, povratila sam kontrolu nad svojim životom. Putovala sam, plešala i padala. Sazrela sam i prihvatile svoja ograničenja ali i radost življenja. Godine 1997. povezala sam se sa GBS-CIDP Foundation International. To je postalo moje sigurno utočište gde sam pronašla odgovore, upoznala druge pacijente, podelila svoje strahove i briže i dobila podršku i razumevanje.

Kako sam nastavila sa svojim životom, 2002. godine, počela sam da osećam umor, nesigurnost i česta uganuća skočnog zglobova, uključujući dva teška preloma stopala. Višestruki testovi i biopsija suralnog nerva konačno su doveli do nove dijagnoze u aprilu 2006: Hronična inflamatorna demijelinizirajuća polineuropatija (CIDP). Ova dijagnoza je objasnila moju upornu slabost i padove. Počela sam da primam IVIg i kortikosteroide (100 mg).

CIDP je redak poremećaj perifernih nerava koji se karakteriše postepenim povećanjem senzornog gubitka i slabosti, zajedno sa gubitkom refleksa. Pogarda oko 1-2 osobe na 100.000 godišnje i češći je kod muškaraca nego kod žena. Iako CIDP može početi u bilo kom uzrastu, mnogi ljudi imaju koristi od lečenja. Ozbiljnost CIDP-a varira, a nekim je potrebna pomoć za svakodnevne zadatke. Rana dijagnoza i pravilno lečenje imaju za cilj da izbegnu tešku invalidnost i poboljšaju dugoročno stanje.

Trebale su godine da shvatim da se ne bavim GBS. Bila sam na IVG terapiji 12 godina, provodeći 3 do 5 dana nedeljno u bolnici svakog meseca. Moj život je bio na pauzi do sledeće infuzije. U januaru 2018. prešla sam na terapi-



From Donor to Patient

ju SC Ig, primajući 80 grama mesečno (4 k 20). Ovo je donelo promenu u moj život, omogućivši mi da radim bez tih mesečnih prekida, da se osećam energičnije i da osetim značajno fizičko poboljšanje.

Ovi tretmani su mogući zahvaljujući nesobičnim donatorima plazme. Tokom pandemije, nedostatak plazme u Italiji je izazvao probleme sa lečenjem, dodajući tome i anksioznost i strah od trajnog invaliditeta.

Ne mogu da trčim, plešem ili skačem, ali mogu da hodam, pričam i razmišljam... moj cilj je da istrajem. Moj moto je da nikada ne odustajem; sve dok moje noge mogu da hodaju i moje srce kuca, želim da živim život punim plućima.

Biti pacijent sa retkim bolestima obogaćuje. Naš pogled na život je drugačiji od onih koji su zdravi. Svako dostignuće je velika pobeda i mi smo zauvek zahvalni na tome.

Godine 2012. postala sam osoba za međunarodni kontakt za GBS-CIDP fondaciju, povezujući se sa pacijentima, negovateljima i specijalistima širom sveta. U maju 2019. godine izabrana sam za člana Upravnog odbora Fondacije, a na funkciji sam bila do decembra 2023. U januaru 2024. postala sam prvi međunarodni službenik Fondacije kao direktor za međunarodne poslove. Takođe sam zagovornik pacijenata u okviru Sicilijanske mreže retkih bolesti, grupe malih udruženja koja zajedno rade na stvaranju novih mogućnosti. Biti advokat pacijenata je čast i privilegija - misija da pomognem uplašenoj dvadesetogodišnjoj devoći kakva sam nekada bila kad god sretnem novog pacijenta.



GBS-CIDP FOUNDATION INTERNATIONAL

The GBS | CIDP Foundation International je globalna neprofitna organizacija koja podržava pojedince i njihove porodice pogodjene Guillain-Barreovim sindromom (GBS), hroničnom inflamatornom demijelinizirajućom polineuropatijom (CIDP), multifokalnom motornom neuropatijom (MMN) i srodnim stanjima kroz posvećenost podršci, obrazovanju, istraživanju i zastupanju.

NAŠA VIZIJA

Svaka osoba pogodjena GBS, CIDP, MMN ili srodnim sindromima imaće pristup ranoj i tačnoj dijagnozi, odgovarajućem lečenju i stručnim službama podrške.

NAŠA MISIJA

Poboljšavamo kvalitet života za pojedince i porodice pogodjene GBS, CIDP, MMN i srodnim uslovima. Naša nepokolebljiva posvećenost pacijentima koju pružamo je izgrađena na četiri stuba: podrška, obrazovanje, istraživanje i zastupanje.

- Podržavamo pacijente negovanjem globalne mreže volontera, zdravstvenih radnika, istraživača i industrijskih partnera kako bismo im pružili kritične, pravovremene i tačne informacije;
- Obrazujemo lekare, kliničare, pacijente i negovatelje da povećaju svest i razumevanje;
- Finansiramo istraživanje putem grantova, osnivanja stipendija i drugih odgovarajućih načina da identifikujemo uzroke i otkrijemo tretmane;
- Zalažemo se na saveznom, državnom i lokalnom nivou da obrazujemo kreatore politike i pomognemo im da donesu informisane odluke koje su od koristi našoj zajednici pacijenata.

<https://eu.gbs-cidp.org>

PROŠIRENA LISTA RETKIH BOLESTI NA INTERNET PLATFORMI – BAZA RETKIH BOLESTI

Želimo da sa vama podelimo informaciju da u saradnji sa evropskom platformom Orphanet, nastavljamo kontinuirano proširivanje liste bolesti koje se nalaze na našoj platformi Baza retkih bolesti. Ovog meseca proširili smo listu za 2000 novih bolesti.

Da podsetimo, od 2020. godine na sajtu našeg udruženja (<https://www.zivot-torg.org>) je aktivna internet platforma – Baza retkih bolesti (<https://retkebolesti.com/sr>). Baza retkih bolesti je izvor informacija za lekare, pacijente i članove njihovih porodica. Pretraga retkih bolesti je omogućena na srpskom, makedonskom, hrvatskom i engleskom jeziku. Baza podataka zahteva kontinu-

irano ažuriranje obzirom da ima preko 8.000 retkih bolesti.

Vredno radimo i nastavljamo sa proširivanjem liste retkih bolesti, pružajući zajednici retkih bolesti nove informacije.

Bazu retkih bolesti možete pretražiti na linku:

<https://retkebolesti.com>



DEMISTIFIKOVANJE GENSKIH (GENETIČKIH) TERAPIJA

Preuzeto sa sajta
European Journal of Medical Genetics

Ovaj članak rezimira diskusiju sa sesije pod nazivom „Demistifikovanje genskih terapija“ koja je održana na zajedničkom RE(ACT) kongresu i konferenciji IRDiRC, 14-15. marta 2023. u Berlinu, Nemačka. Fokus ove sesije je bio da se diskutuje o promenljivoj situaciji u vezi genetskih terapija i da li postoje trenutni resursi za pružanje adekvatnog obrazovanja zainteresovanim stranama, kao što su istraživači, kliničari, zastupnici pacijenata, zakonodavci, kao i pacijenti i njihove porodice. Cilj ovog članka nije da pruži sveobuhvatan pregled trenutne situacije u genetskim terapijama, već da istakne resurse koji mogu biti korisni da pomognu u „demistifikaciji“ bezbroj genetskih terapijskih pristupa.

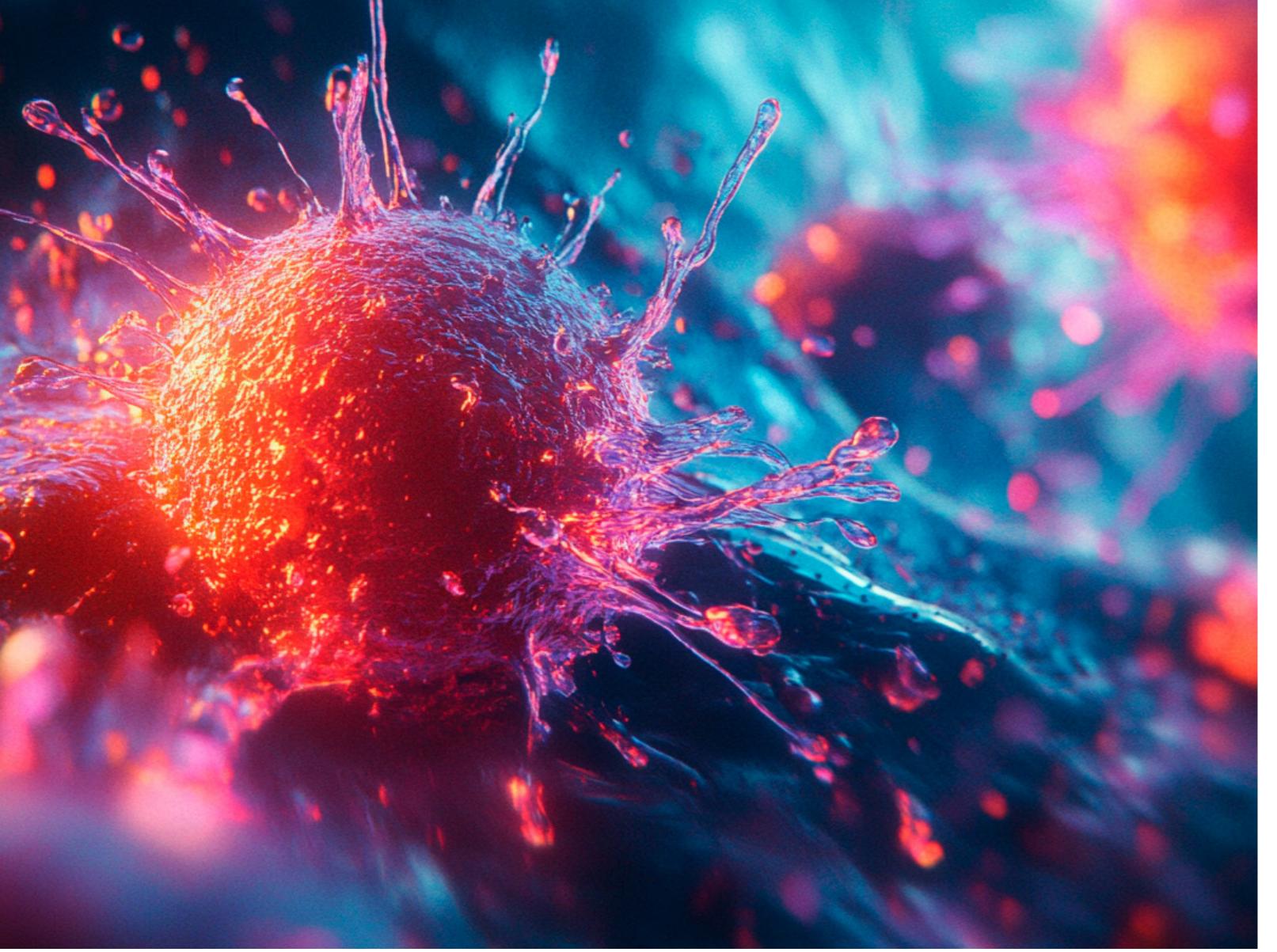


1. PREDSTAVLJANJE

Tokom zajedničkog RE(ACT) kongresa i konferencije IRDiRC, 14-15. marta 2023. održanog u Berlinu, Nemačka, predstavljena je tema razgovora sa članovima konstitutivnih i naučnih komiteta IRDiRC (<https://irdirc.org/constituent-committees/> i <https://irdirc.org/scientific-committees/>) oko genetskih terapija. Ova sesija pod nazivom „Demistifikovanje genskih terapija“ bila je podstaknuta brzo promenljivom situacijom sa modalitetom genske terapije i nedostatkom razumevanja, pa čak i straha, koji su pacijenti izrazili od ovih terapijskih opcija. Teme oko kojih se diskutovalo bile su oko obrazovanja, ili njegovog nedostatka, i nerazumevanja različitih termina koji se koriste u oblasti genske terapije, i kako bi IRDiRC mogao da igra ulogu u pružanju više pojašnjenja. Međutim, diskutanti su takođe istakli potrebu da stručnjaci u ovoj oblasti dođu do zajedničkog konsenzusa o uslovima ili standardizuju nomenklaturu pre nego što edukacija pacijenata bude zaista efikasna. Još jedan veliki problem koji je naglašen je upotreba „leka“ u odnosu na „terapije“ jer upotreba leka može dovesti do lažne nade, posebno kod bolesti kod kojih terapija može usporiti napredovanje bolesti umesto da ublaži oštećenje koja je već nastala. Jezičke barijere, kao i razlike u obrazovnim nivoima u različitim zemljama, takođe su istaknute kao prepreka razumevanju ponekad složenih pojmoveva povezanih sa genskim terapijama.

2. KRATKA ISTORIJA GENSKE TERAPIJE

1960-ih, istraživači su počeli da demonstriraju sposobnost uvođenja funkcionalne DNK u kultivisane ćelije sisara in vitro da bi se ispravili genetski defekti (Szibalska et al., 1962; Kraus, 1961). Kako bi se naše razumevanje genetske osnove naslednih bolesti povećavalo, naučnici su počeli da spekulisu da bi uvođenje DNK sekvenci u ćelije pacijenta moglo da izleći genetske poremećaje. Osnovna premlisa iza ovog novog terapijskog pristupa bila je uvođenje funkcionalnih kopija specifičnih gena u ćelije pacijenta kako bi se zamenio defektivi gen i obnovila funkcija. Sa razvojem genetskog inženjeringu ranih 1970-ih, o konceptu isporuke gena u specifične tipove ćelija korišćenjem genetski modifikovanih tumorskih virusa za ispravljanje genetskih defekata raspravljali su Teodor Fridman i Ričard Roblin 1972. godine (Friedman et al., 1972). Interesovanje za gensku terapiju poraslo je 1970-ih i 1980-ih sa mnogim napretkom u genetskom inženjeringu koji je formirao osnovu za prvu generaciju genskih terapija, uključujući razvoj modifikovanog vektora retrovirusne leukemije miša. Bezbednost i efikasnost ovog novog vektora testirao je 1989. Steven Rosenberg kod pacijenata sa terminalnim malignim melanomom (Rosenberg et al., 1990). Godine 1990., francuz Anderson je izveo ono što se smatra prvom uspešnom upotreboru genske terapije za lečenje bolesti kada je Ashanthi DeSliva lečena od ADA-SCID u okviru odobrenog kliničkog ispitivanja koje je počelo 14. septembra 1990. (Anderson, 1992). Nakon što je primala dodatne infuzije tokom perioda od 2 godine, Ashanthi je



mogla da napusti izolaciju, da krene u školu, da živi relativno normalnim životom i do danas je ostala zdrava.

Uspeh njenog lečenja doveo je do brojnih novih ispitivanja genske terapije, usmernih na bolesti kao što su rak, SIDA, kardiovaskularne bolesti, cistična fibroza i Gaucherova bolest. Do 2000. godine, preko 3000 pacijenata u 400 kliničkih ispitivanja prošlo je tretman genske terapije. Međutim, entuzijazam za gensku terapiju počeo je da jenjava krajem 1990-ih zbog ograničenog uspeha u funkcionalisanju genskih terapija zbog neefikasnosti retrovirusnih vektora dostupnih u to vreme. Polje genske terapije je takođe nazadovalo smrću 18-godišnjeg Jesse-a Gelsingera u septembru 1999. godine, dok je učestvovao u

studiji doziranja u ispitivanju dizajniranom za lečenje nedostatka ornitin transkarbamilaze (OTC). Gelsinger je imao oblik bolesti koji je mogao da se kontroliše, ali je bio dodeljen grupi koja je primala najveću dozu. Četiri dana nakon što je primio terapiju, Gelsinger je umro zvod otkazivanja organa koji je rezultat nasilne imunološke reakcije na modifikovani adenovirusni vektor koji je primenjen. Nekoliko godina kasnije, ispitivanje genske terapije za lečenje SCID-Ks1 dovelo je do toga da je 5 od 20 dece uključene u studiju razvilo leukemiju zbog integracije retrovirusnog vektora koji aktivira onkogen (Cavazzana et al., 2016).

Uprkos ovim neuspesima, genske terapije su ušle u period renesanse 2010-ih, pot-

krepljene razvojem nove generacije virusnih vektora koji su povećali i efikasnost i bezbednost, sa mnogim novim odobrenim tretmanima kao što je Glibera (EMA, 2012) za nedostatak lipoprotein lipaze, Strimvelis (EMA, 2016) za ADA-SCID, Kimriah (FDA, 2017) za B akutnu limfoblastnu leukemiju, lescharta (FDA, 2017) za određene vrste nehodgkinovog limfoma, Luktarna (FDA) za retinal-PE 20 distrofiju i Zolgensma (FDA, 2019) za spinalnu mišićnu distrofiju (High et al., 2019; Papanikolaou et al., 2021).

3. NOVA GENERACIJA GENSKIH TERAPIJA

Gore navedene odobrene terapije zasnovane su na originalnom konceptu korišćenja virusa za uvođenje „zdravog“ gena u ćelije kako bi se nadoknadio gen koji nedostaje ili je neispravan i to je možda ono na šta mnogi ljudi misle kada govore o genskoj terapiji. Međutim, napredak u genetskom inženjeringu omogućio je razvoj drugih terapijskih strategija kao što su uređivanje gena, uređivanje baza, antisens oligonukleotidi (ASO) i RNK interferencija, koje imaju za cilj ispravljanje defekta uzrokovanog mutiranim genom. Dok uređivanje gena ili baze ispravlja defekt u određenom genu kako bi se obnovila normalna funkcija, ASO i RNK interferencije rade kroz modulaciju aktivnosti postojećeg gena.

4. UREĐIVANJE GENA I BAZE

Uređivanje gena omogućava precizno ciljanje neispravnih gena da bi se gen izbacio, uvela nova DNK sekvenca ili oboje pomoći molekularnih alata kao što su CRISPR-Cas9, (ZFN-zinc-finger nucleases)

i efektorske nukleaze slične aktivatoru transkripcije (TALEN) (Gaj i sar., 2013). Umesto da uvode novi gen koristeći virusne vektore kao u tradicionalnim pristupima genske terapije, ovi alati nove generacije omogućavaju uređivanje DNK sekvence direktno u genomu pacijenta sa ciljem ispravljanja postojećeg defekta.

Uređivanje baze ide korak dalje ispravljanjem jednog nukleotida unutar DNK sekvence hemijskom modifikacijom baza kroz deaminaciju. Opisana su dva glavna tipa uređivača baza: uređivači baza citozina (CBE) koji pretvaraju citozin u timin i uređivači baza adenina (ABE) koji pretvaraju adenozin u gvanin. Koristeći kombinaciju ovih uređivača baza, moguće je postići prelaz sve četiri baze (C na T, A na G, T na C i G na A).

5. ANTISENS OLIGONUKLEOTIDI (ASO) I INTERFERENCIJA RNK (RNAI)

Transkripcija DNK u RNK (mRNK), posredovana RNK polimerazama, je prvi korak u ekspresiji gena koji je praćen translacijom u konačni proteinski proizvod koji obavlja mnoge od bitnih funkcija za vitalnost ćelije. Regulacija transkripcije je mehanizam pomoći kojeg pojedinačne ćelije mogu precizno kontrolisati nivo ekspresije svakog gena, a samim tim i proteina koje on proizvodi, kako bi se osigurala pravilna biološka funkcija. Interesovanje za korišćenje RNK kao terapeutске mete je postalo popularno kako se naše razumevanje mehanizama koji leže u osnovi regulacije transkripcije povećalo.

Dve glavne metode koje se koriste u medicini zasnovanoj na RNK su interferen-

cija posredovana RNK (RNAi) i antisens oligonukleotidi (ASO) (Cheri, 2016). RNAi koristi proces koji se javlja u prirodi, prvi put identifikovan u biljkama, koji reguliše ekspresiju gena sprečavajući da se geni prevedu u proteine. RNAi je specifična za sekvencu i deluje post-transkripciono tako što aktivira ribonukleaze i koordinira degradaciju RNK.

6. GENSKA TERAPIJA ILI GENETSKA TERAPIJA?

Imajući u vidu brz napredak u terapiji zasnovanoj na genima u poslednjoj deceniji, nije iznenadujuće da se definicija genske terapije mora preispitati. Dok dostava gena posredovana virusnim vektorom u ćeliju domaćina spada u prvobitni predlog koji su izneli Fridman i Roblin 1972. godine, novije metode kao što su uređivanje genoma ili baze i terapije zasnovane na RNK ne spadaju nužno u originalni opis genskih terapija. Imajući ovo na umu, treba li se svi ovi pristupi nazvati „genskom“ terapijom ili su oni u stvari oblik „genetske“ terapije. Stoga nije ni čudo što mnogim pacijentima (i njihovim negovateljima) nedostaje istinsko razumevanje šta predstavlja „gensku terapiju“ koja dovodi do konfuzije, frustracije, pa čak i straha.

Diskusija se fokusirala na ulogu koju bi IRDiRC mogao da igra u omogućavanju edukacije pacijenata u vezi sa genetskim terapijama. Većina diskutanata se složila da IRDiRC treba da podrži resurse za unapređenje obrazovanja u vezi sa genetskim terapijama, bilo kroz razvoj obrazovnih materijala ili isticanjem postojećih resursa na njihovoj veb stranici. Dato je važno pojašnjenje da IRDiRC nije odgovarajuća grupa za razvoj standardizovanih

definicija ili nomenklature, već će jednostavno istaci i dati pojašnjenje postojećih informacija. Kroz diskusiju, postignut je konsenzus da IRDiRC može imati najveći uticaj tako što će postojeće obrazovne resurse učiniti ih dostupnim preko svoje veb stranice. Od učesnika diskusije je zatraženo da pruže veze do resursa koji su relevantni za pacijente i negovatelje. Po-red toga, predloženo je da IRDiRC razvije jasno definisan odeljak „pacijent/negovatelj“ na svojoj veb stranici s obzirom da je IRDiRC-ov trenutna veb stranica je namenjena istraživačkoj zajednici.

7. REZIME

Diskusija među članovima IRDiRC-a, koji predstavljaju istraživače, zastupnike pacijenata, regulatorne stručnjake i farmaceutske kompanije, istakla je potrebu za boljim obrazovanjem u vezi sa genskim terapijama. Razmotrene su različite mogućnosti za IRDiRC da doprinese boljem razumevanju genskih terapija što je doveđe do dogovorenog plana za razvoj resursa, namenjenog pacijentima i negovateljima, koji čuva i naglašava postojeće resurse koji pružaju obrazovanje o genetskim terapijama. Očekuje se da će kako se polje genske terapije razvija, ovaj resurs biti ažuriran kako bi predstavljao najnovije i najtačnije informacije za bolje obrazovanje pacijenata i njihovih negovatelja.

Preuzeto sa sajta

European Journal of Medical Genetics, autor:

Chun-Hung Chan
David A. Pearce

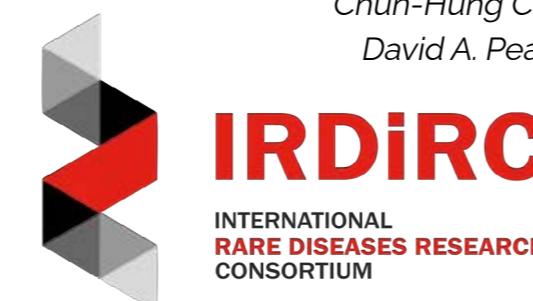


Tabela 1. Izbor dostavljenih resursa koji pružaju edukaciju o genskim terapijama za pacijente/negovatelje.

AMERICAN SOCIETY OF GENE & CELL THERAPY	https://patienteducation.asgct.org/
NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISEASES	https://rarediseases.org/resource-library/?page=2
EUROPEAN SOCIETY OF GENE & CELL THERAPY	https://www.esgct.eu/what-is-gct
DUTCH PATIENT ALLIANCE FOR RARE AND GENETIC DISEASES	https://vsop.nl/english/
DUTCH FOUNDATION FOR BIOSCIENCES AND SOCIETY	https://www.biomaatschappij.nl/?s=gentherapie
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS	https://www.eurogems.org/
YOURGENOME.ORG	https://www.yourgenome.org/facts/what-is-gene-therapy/
FOOD & DRUG ADMINISTRATION (USA)	https://www.fda.gov/vaccines-blood-biologics/cellular-gene-therapy-products/what-gene-therapy
NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (USA)	https://www.genome.gov/genetics-glossary/Gene-Therapy
VERTEX PHARMACEUTICALS	https://www.genepossibilities.com/how-does-gene-therapy-work
NATIONAL HEART, LUNG, AND BLOOD INSTITUTE (USA)	https://www.nhlbi.nih.gov/health/genetic-therapies
UNIVERSITY OF Utrecht	https://www.nvgct.nl/what-is-gene-therapy/
NETHERLANDS SOCIETY FOR GENE AND CELL THERAPY	https://www.nvgct.nl/what-is-gene-therapy/
DMD GENETIC THERAPY GROUP LEIDEN	https://www.exonskipping.nl/exon-skipping/
AFM TELETHON	https://www.afm-telethon.fr/fr/termes/therapie-genique
MEDLINE PLUS	https://medlineplus.gov/genetics/understanding/therapy/genetherapy/

Udruga Dravet sindrom Hrvatska



O NAMA

Udruga Dravet sindrom Hrvatska, osnovana 4. studenog 2014. u Splitu, pruža podršku obiteljima i pojedincima pogodenima sindromom Dravet i drugim rijetkim i kompleksnim epilepsijama. Naša misija je smanjiti utjecaj bolesti poboljšanjem dijagnostike, medicinskih tretmana i holističkog pristupa, jačanjem suradnje za poboljšanje kvalitete života povećanjem dostupnosti lijekova, pružanjem podrške oboljelima od rijetkih epileptičkih sindroma i njihovim obiteljima i međusobnim povezivanjem organizacije tuzemno i inozemno. Naše aktivnosti su usmjerene na stvaranje boljih uvjeta za što kvalitetniji život oboljelih kroz edukaciju, medicinska istraživanja i unapređenje zdravstvene i socijalne skrbi. Članovi smo Koalicije

udruga u zdravstvu, Hrvatskog saveza za rijetke bolesti, ePAG EpiCARE-a, Dravet sindrom europske federacije i EURORDIS-a.

NAŠA ULOGA I CILJEVI

Udruga Dravet sindrom Hrvatska djeluje kao podrška obiteljima kroz različite programe i aktivnosti koje uključuju:

Podršku obiteljima: Pružanje emocionalne, psihološke i praktične podrške obiteljima i skrbnicima djece s rijetkim i kompleksnim epilepsijama.

Edukacije i informiranje: Organizacija konferencija, simpozija, edukativnih radionica itd. te pružanje informativnih materijala kako bi se povećala svijest o rijetkim i kompleksnim epilepsijama među zdravstvenim djelatnicima i javnosti.

Zastupanje interesa: Zalaganje za prava osoba s rijetkim i kompleksnim epilepsijama na nacionalnoj i lokalnoj razini, te suradnja s relevantnim institucijama.

Podizanje svijesti: Obilježavanje međunarodnih dana različitih rijetkih i kompleksnih epilepsija.

PROJEKTI I AKTIVNOSTI

EpiPrehrana: Program namijenjen podizanju svijesti o terapijskoj primjeni ketogenih dijeta za liječenje tvrdokornih epilepsija i informiranju roditelja/skrbnika i zdravstvenih djelatnika u svrhu educiranja i promicanja dijetoterapije tvrdokornih epilepsija u kliničkoj praksi. U sklopu programa provodimo edukacije, pružamo podršku, vodimo online savjetovalište za ketogene dijete za oboljele od tvrdokornih epilepsija, razvijamo edukativne materijale i recepte.

Platforma Residras: Residras je registar koji je započeo u Italiji te se s vremenom razvio u međunarodni registar, Platforma Residras, podržan od brojnih centara diljem Europe. Voditelj ovog projekta je Dravet Italia Onlus, a cilj platforme je prikupljanje i analiza podataka o sindromu Dravet i ostalim sin-



dromima povezanim s mutacijama na genima SCN1A i PCDH19. Udruga Dravet sindrom Hrvatska surađuje na ovom projektu, doprinoseći promicanju istraživanja koja pomažu u boljem razumijevanju i liječenju ovih rijetkih epileptičkih sindroma.

Putovanje oboljelog: Udruga Dravet sindrom Hrvatska aktivno radi na pripremi prijevoda dokumenta "Putovanje oboljelog", projekta ePAG EpiCARE-a. "Putovanje oboljelog" koje ilustrira dijagnostičko putovanje, opisuje specifične potrebe i ciljeve u različitim fazama zdravstvene skrbi te omogućuje konstruktivnu raspravu između liječnika i oboljelih.

Advent Dravet: Jednodnevni tematski simpozij za vrijeme Adventa održava se od 2018. godine. Simpozij je namijenjen roditeljima/skrbnicima djece i odraslih oboljelih od rijetkih i kompleksnih epilepsija te zdravstvenim i nezdravstvenim djelatnicima.





Edukativne radionice: Udruga aktivno provodi edukativne radionice u različitim ustanovama i institucijama s ciljem podizanja svijesti i pružanja edukacije o epilepsiji i dijetoterapiji tvrdokronih epilepsija.

Protokol za hitna stanja: Protokol pruža vitalne informacije i personalizirane upute za medicinsko osoblje u hitnim situacijama za oboljele od sindroma Dravet, a može se primjenjivati i za ostale rijetke i kompleksne epilepsije. Projekt je validirao EpiCARE ERN-a, a protokol uključuje dijagnostičke podatke, plan liječenja i bitne potrebe oboljelog. Dostupan je na kao online ili offline obrazac i na hrvatskom jeziku te se trenutno implementira u nacionalni plan za rijetke bolesti.

NEUROSENSE: Udruga Dravet sindrom Hrvatska ponosni je partner i član Savjetodavnog odbora za oboljele europskog projekta NEUROSENSE. Cilj projekta je razviti neuroendokrini senzor za predviđanje i prevenciju iznenadne, neočekivane smrti kod oboljelih od epilepsije (SUDEP). Projekt će stvoriti prvi nosivi medicinski uređaj za SUDEP, podržan umjetnom inteligencijom, koji će predviđati opasne napadaje i automatski primjenjivati lijek.

NAJAVA KONFERENCIJE

Sa zadovoljstvom najavljujemo drugu konferenciju "Različita lica rijetkih i kompleksnih epilepsija", koja će se održati od 17. do 19. listopada 2024. godine u Splitu, Hrvatska. Organizatori konferencije su Udruga Dravet sindrom Hrvatska, Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za epilepsiju i konvulzivne bolesti razvojne dobi, Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za epilepsiju, Referentni centar Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske za predoperativnu obradu bolesnika s farmakorezistentnom epilepsijom i KBC Sestre milosrdnice, Klinika za pedijatriju, Odjel za dječju neurologiju.

Konferencija će okupiti vodeće međunarodne i nacionalne stručnjake, koji će 18. listopada 2024. voditi panel rasprave (na engleskom jeziku) o suradnji s udrugama oboljelih, prirodnoj povijesti bolesti i komorbiditetima te terapijskim pristupima liječenja rijetkih i kompleksnih epilepsija. Zadnji dan konferencije, 19. listopada 2024., istaknut će važnost nacionalne suradnje liječnika i udruga oboljelih kroz panel raspravu koja će se održati na hrvatskom jeziku.

Više informacija o programu, smještaju i registraciji možete pronaći na službenoj stranici konferencije:
<https://dravetconference2024.conventuscredo.hr/>

Baza retkih bolesti
www.retkebolesti.com



ŽIVOT
 ŽIVOT • UDRUŽENJE GRADANA ZA BORBU
 PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

www.zivotorg.org

PRIJATELJI UDRUŽENJA



#СРБИЈАБЕЗБАРИЈЕРА



AMICUS
Modern Medicine for All

Pfizer

AstraZeneca

GENESIS
pharma



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 Dvomesečno. ISSN 2466-3093= Reč za život COBISS.SR-ID 300906247