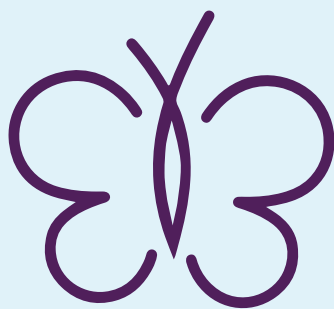


REČ ZA ŽIVOT



28. FEBRUAR

DAN RETKIH BOLESTI



DOGODIĆE SE str. 17

LUKINA PRIČA

Sturge Weber sindrom

REČ PACIJENTA str. 8



28. NOVEMBAR

DMD SRBIJA

REČ UDRUŽENJA str. 18

POBOLJŠANJE KVALITETA ŽIVOTA OBOLELIH OD DIŠENOVE MIŠIĆNE DISTROFIJE.

  Baza retkih bolesti

Save the Date
28.11.2023.

IV REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA: GENESKE TERAPIJE U RETKIM BOLESTIMA

Master centar Novosadskog sajma, ul. Hajduk Veljkova 11, Novi Sad



■ SADRŽAJ

- 02 REČ UREDNIKA**
Uvodna reč
- 04 DOGODIĆE SE**
Šta je dan retkih bolesti
- 05 REČ DRŽAVE**
Palijativno zbrinjavanje
i njen značaj u
zdravstvenom sistemu
- 06 REČ PACIJENTA**
Lukina priča
- 12 REČ STRUKE**
Genetičke terapije za lečenje
neuromišićnih bolesti
- 15 DOGODILO SE**
Tribina Udruženja SMA Srbija
i Nacionalne organizacije za
retke bolesti Srbije - NORBS
- 16 DOGODILO SE**
13. februara se obeležava
Internacionalni dan epilepsije
- 17 DOGODIĆE SE**
IV regionalna
konferencija o retkim bolestima
- 18 REČ UDRUŽENJA**
DMD Srbija



UVODNA REČ

Poštovani,

Predstavljamo Vam novo izdanje časopisa Reč za život. U ovom broju časopisa najavljujemo kampanju RARE DISEASE DAY. Dan retkih bolesti je zvanična međunarodna kampanja za podizanje svesti o retkim bolestima koja se održava poslednjeg dana februara svake godine. Uvereni smo da zajednički možemo da promenimo i poboljšamo živote 300 miliona ljudi širom sveta koji žive sa nekom od retkih bolesti.

Takođe, najavljujemo I kampanju SAVE THE DATE kao najavu IV Regionalne konferencije o retkim bolestima koja ove godine ima u fokusu temu **Genetičke terapije u retkim bolestima**. Iako je do konferencije preostao veći deo godine, važno je da već sada u kalendaru rezervišete datum 28.11.2023.

za ovaj važan događaj. Genetičke terapije revolucionarno menjaju lečenje retkih bolesti, dajući nadu pacijentima koji ranije nisu imali terapijske opcije.

Obzirom da je genetička terapija u fokusu ovogodišnje konferencije i rubrika Reč struke je posvećena **Genetičkim terapijama za lečenje neuromišićnih bolesti**. O razvoju inovativnih terapijskih pristupa će nam više reći dr Miloš Brkušanin, naučni saradnik na Univerzitetu u Beogradu - Biološkom fakultetu.

Koliki je značaj palijativnog zbrinjavanja u zdravstvenom sistemu? Šta obuhvata palijativna nega, kome je namenjena i šta je potrebno za uspešno uključivanje palijativnog zbrinjavanja u postojeći sistem zdravstvene zaštite? O ovim pitanjima se bavimo u rubrici Reč države.

U rubrici Reč udruženja predstavljamo Vam udruženje DMD Srbija koje radi na ostvarivanju ciljeva u oblasti podrške osobama obolelim od Dišenove mišićne distrofije i njihovim porodicama.

U rubrici Reč pacijenta donosimo priču o jednoj mami ratnici, koja svojom borbom za zdravlje sina može da svima nama bude motiv, da svaki dan budemo izvor hrabrosti i snage.



BOJANA

MIROSLAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

Miroslavljević Bojana

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

28. FEBRUAR

ŠTA JE DAN RETKIH BOLESTI?



Dan retkih bolesti je zvanična međunarodna kampanja za podizanje svesti o retkim bolestima koja se održava poslednjeg dana februara svake godine. Glavni cilj kampanje je podizanje svesti šire javnosti i donosioca odluka o retkim bolestima i njihovom uticaju na pacijente, kao i jednakost u društvenim mogućnostima, zdravstvenoj zaštiti i pristupu dijagnozi i terapijama za ljude koji žive sa retkom bolesti.

! Da podsetimo na neke činjenice:

- **300 miliona** ljudi koji žive sa retkom bolešću širom sveta
- Preko **6.000** različitih retkih bolesti
- **72%** retkih bolesti su genetske
- **70%** ovih genetskih retkih bolesti počinje u detinjstvu



**Dan retkih bolesti obeležava se svake godine
28. februara (ili 29. u prestupnoj godini) – najređi dan u godini.**

Pacijenti, porodice, negovatelji, zdravstveni radnici, istraživači, kliničari, kreatori politike, predstavnici industrije i šira javnost, mogu da učestvuju u podizanju svesti i preduzimanju akcija za ovu ranjivu populaciju kojoj je potrebna hitna pažnja.

ZAJEDNIČKI MOŽEMO DA PROMENIMO I POBOLJŠAMO ŽIVOTE 300 MILIONA LJUDI ŠIROM SVETA.

PALIJATIVNO ZBRINJAVANJE I NJEN ZNAČAJ U ZDRAVSTVENOM SISTEMU



Svetska zdravstvena organizacija (SZO) definisala je palijativno zbrinjavanje kao aktivnu potpunu negu pacijenata sa teškim, hroničnim neizlečivim bolestima sa sigurnim smrtnim ishodom.

Palijativna nega je sveobuhvatna nega koja obuhvata sve potrebe pacijenta od smirivanja fizičkih simptoma bolesti, preko socijalnih, psiholoških, pa do duhovnih potreba sa ciljem pružanja potrebne nege pacijentima koji su suočeni sa retkim, teškim neizlečivim bolestima. Usmerena je na podizanje kvaliteta života ovih pacijenata.

Palijativnu negu pruža multidisciplinarni tim sa medicinskom sestrom kao koordinatorom procesa zdravstvene nege. U saradnji sa lekarima, socijalnim radnikom, psihologom i fizioterapeutom, medicinska sestra negu ovih pacijenata usmerava ka postizanju što većeg komfora koji je znatno narušen uticajem bolesti na samog pacijenta, menjajući njegov život iz korena i utičući na sve njegove dimenzije.

Posebno je važno istaći da nega nije usmerena samo na pacijenta već i na porodicu pacijenta. Nega ovim pacijentima se pruža kroz međusobnu saradnju između lekara, medicinske sestre, socijalnog radnika, psihologa uz veliku ulogu volontera u procesu zbrinjavanja. Ukoliko pacijent prijavi neizdrživu patnju, znači da smo kao stručnjaci podbacili i da nega nije odgovarajuće isplanirana.

Pojam palijativnog zbrinjavanja nije nov termin, ali se nažalost i danas medicina fokusira više na izlečenje, pa su nega i kvalitet života ovih pacijenata nezadovoljavajući. Palijativno zbrinjavanje je specijalizovana vrsta zdravstvene nege, koja se pruža u bilo kojoj fazi teške i neizlečive bolesti, bez obzira na tretman koji se pruža u cilju lečenja bolesti. Samim tim, utiče na poboljšanje kvaliteta života pacijenta i njegove porodice, koja je u ulozi primarnog negovatelja i često je zanemarena od strane zdravstvenog sistema.

Rak je najčešća dijagnoza među pacijentima koji se upućuju na palijativno zbrinjavanje, međutim, ovakav vid nege se pruža i pacijentima koji boluju od teških oblika kardiovaskularnih i respiratornih bolesti, multiple skleroze, HIV-a, Alchajmerove bolesti, teških genetskih i neuroloških poremećaja.

Palijativno zbrinjavanje se kroz istoriju, počevši još u četvrtom veku, pružalo pri crkvama kao mesto odmora za hodočasnike i menjalo sve do osnivanja hospisa kao mesta za zbrinjavanje. Da bi danas moderan hospis, koji je osnovan šezdesetih godina dvadesetog veka bio mesto gde se pruža podrška teško obolelim pacijentima kroz zbrinjavanje svih njegovih potreba, a ne samo fizičkih simptoma bolesti.



Maligne bolesti u Srbiji, i potreba za palijativnom negom obolelih:

- **36.000** novih slučajeva malignih bolesti godišnje
- Preko **20.000** ljudi godišnje umre od raka
- **33.4%** ljudi umire u bolnicama, a za ostale ne postoje validni podaci
- **16.000** pacijenata ima potrebu za palijativnim zbrinjavanjem



Hospis pokret se i dalje širi. Samo u Velikoj Britaniji postoji 1.700 hospisa. Finansiranje je različito i može biti potpuno finansirano iz državnog budžeta ili potpomognuto donacijama. Usluga mora biti uvek pristupačna pacijentu.

Pacijentima koji boluju od teške i neizlečive bolesti može se pružiti mnogo, kako bi sadržaj vremena koje imaju bio ispunjen. Ne trpe svi pacijenti jake bolove, pa postoji velika mogućnost da provedu kvalitetno vreme koje im je ostalo.

Nedostatak obrazovanja u ovoj oblasti zdravstvenih radnika i ostalih saradnika koji se bave zbrinjavanjem ovih pacijenata, direktno utiče na smanjenje kvaliteta života ovih pacijenata i njihovih porodica. Neshvatanje i nerazumevanje smisla palijativnog zbrinjavanja smanjuje kvalitet nege, jer suština palijativnog zbrinjavanja nije u smeštanju ovih pacijenata na palijativna odeljenja ili otpuštanje pacijenata da preminu u kući.

Palijativna nega nudi kroz jasne kriterijume i procedure podršku pacijentu i porodici da prođe kroz bolest sa što manje stresa i patnje, nudeći kvalitet života bez obzira na prognozu bolesti.

Pacijenti na palijativnom zbrinjavanju već imaju dijagnozu teške i neizlečive bolesti, pa je nega usmerena na drugačiji pristup u odnosu na akutnu negu kod ostalih pacijenata. Prepoznavanje novih simptoma bolesti, koji ukazuju na promene vezane za tok bolesti su jako važne sa prioritonom na ublažavanju dugotrajnih simptoma koji su progresivni i slabo kontrolisani.

Konsultovanjem dosadašnje istorije bolesti mogu se dobiti dragocene informacije i osmisliti najbolja moguća nega za pacijenta u tom trenutku. Fizikalni pregled na palijativnom zbrinjavanju se zasniva na poznavanju postojeće bolesti i trenutnih simptoma. Cilj pregleda je utvrđivanje trenutnih stanja koja zahtevaju dalju evaluaciju i lečenje nastalih tegoba.

Strategija za palijativno zbrinjavanje je dokument kojim se utvrđuje politika države u cilju razvoja zdravstvenog

sistema Republike Srbije. Vlada Republike Srbije je još 2009. godine usvojila strategiju za palijativno zbrinjavanje po preporukama Komiteta ministara Saveta Evrope.

Potreba za palijativnim zbrinjavanjem je prioritetan problem, koji zahteva međusobnu saradnju između institucija države, zdravstvenih radnika, različitih udruženja koji se bave ovom problematikom, pacijentima, njihovim porodicama. Razvijanje nacionalne zdravstvene politike o palijativnom zbrinjavanju i definisanje strateških ciljeva i mera je moguća zajedničkom saradnjom. Strategija je rađena u saradnji sa preporukama komiteta ministra Saveta Evrope godine sa odlukom da palijativno zbrinjavanje postane sastavni deo sistema zdravstvene zaštite.

Za uspešno uključivanje palijativnog zbrinjavanja u postojeći sistem zdravstvene zaštite neophodna je izmena propisa kojima se uređuje sistem zdravstvene zaštite, uključivanje službi za palijativno zbrinjavanje u sistem zdravstvene zaštite, obezbeđivanje i dostupnost opioida i drugih lekova u skladu sa listama esencijalnih lekova za palijativno zbrinjavanje pacijenata, edukacija zdravstvenih radnika i saradnika uključujući i edukaciju pacijenata i porodica o palijativnom zbrinjavanju.

Strategije se donose u skladu sa demografskim karakteristikama stanovništva u Republici Srbiji, ukazujući nam na potrebu za palijativnim zbrinjavanjem. Analizom zdravstvenih delatnosti iz 2007. godine na primarnom nivou rada, službe kućnog lečenja, urađena je kadrovska struktura i zahvaljujući Institutu za javno zdravlje Srbije „Dr Milan Jovanović Batut“ i Ministarstvu zdravlja uočen je nedostatak broja medicinskih sestara, dok je broj lekara bio zadovoljavajući.

U skladu sa pravilnikom iz Službenog glasnika broj 43/06 broj medicinskih sestara nije u skladu sa Pravilnikom i neophodno je njihovo povećavanje u službama kućnog lečenja i nege.

Uredbom o planu mreža zdravstvenih ustanova iz Službenog glasnika RS br.42/06, 119/07, 84/08 propisan

je kapacitet bolničkih ustanova za produženo lečenje i negu, uključujući i palijativnu negu i to 0,20 postelja na 1.000 stanovnika. Pravilnikom je utvrđen i broj zdravstvenog kadra koji bi zadovoljio potrebe.

Izbor bolnica u kojima bi se osnovala jedinica za palijativnu negu je utvrđena na osnovu demografske situacije, bolesti i stanja u kojima je neophodno palijativno zbrinjavanje i postojećih kapaciteta. U prvoj fazi od 2009. do 2012. trebalo je da se osnuje 13 jedinica za palijativno zbrinjavanje sa ukupno 140 postelja u: Subotici, Zrenjaninu, Somboru, Smederevskoj Palanci, Čupriji, Loznici, Zaječaru, Užicu, Vranju, Vrnjačkoj Banji, Zemunu, Zvezdari, Nišu.

U drugoj fazi od 2012. do 2015. po istim kriterijumima treba da se oformi još 160 postelja u: Kikindi, Vrbasu, Pančevu, Sremskoj Mitrovici, Požarevcu, Čačku, Kruševcu, Pirotu, Prokuplju, Beogradu (Bežanijska Kosa, Dragiša Mišović), Kragujevac.

Zakonom o zdravstvenoj zaštiti propisano je da svaki građanin ima pravo da zdravstvenu zaštitu ostvaruje uz poštovanje najvišeg mogućeg standarda ljudskih prava, pravo na fizički i psihički integritet, bezbednost svoje ličnosti, kao i uvažavanje njegovih moralnih, kulturnih, religijskih i filozofskih ubeđenja. Zakon o zdravstvenoj zaštiti Službeni glasnik RS br.107/05, zakon o zdravstvenom osiguranju Službeni glasnik RS br.107/05 i 109/05, Pravilnik o sadržaju i obimu prava na zdravstvenu zaštitu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja za 2009. godinu Službeni glasnik RS br.7/09.

Evropska unija je tokom proteklih 13 godina namenila značajna sredstva za razvoj palijativnog zbrinjavanja koja se ogledala u obezbeđivanju tehničke pomoći,

edukaciji i razvoju javne politike u oblasti palijativnog zbrinjavanja.

U okviru projekta edukovano je oko 1.200 zdravstvenih radnika i saradnika, uvedeno je palijativno zbrinjavanje u školski sistem osnivanjem katedre na medicinskom fakultetu i predmeta u srednjim i višim medicinskim školama.

U Srbiji palijativno zbrinjavanje pruža i NGO BELhospice, prvi centar za palijativno zbrinjavanje i palijativnu medicinu.

Posmatranjem podataka koje imamo i potreba za pružanjem palijativnog zbrinjavanja, dolazimo do zaključka da treba još poboljšati uslove, standarde zbrinjavanja pacijenata kojima je neophodna palijativna nega.

Kako bi sistem funkcionisao optimalno, važno je edukovati još kadrova, zaposliti još kvalifikovanog kadra, obezbediti veći broj jedinica koje pružaju palijativnu negu.

Učešće države u svemu ovome treba da bude značajnije u pružanju veće pomoći i podrške za razvoj palijativnog zbrinjavanja u Republici Srbiji. Potrebno je poboljšanje standarda boravka i zbrinjavanja ovih pacijenata, kao i poboljšanje postojećih kapaciteta.

Maja Đorđijević, visoka strukovna sestra



LUKINA PRIČA - *Sturge Weber sindrom*

„Svaka majka je ratnica na svoj način, ali majke koje imaju dete sa smetnjama u razvoju su posebni borci.”

POČETAK

Dugo očekivano posle uredne trudnoće, tog 09. januara 2017. godine rodila sam dečaka koji se zove Luka. Po rođenju, bio je lako prepoznatljiv jer je rođen sa hemangiomom preko desne polovine oka i čela. Sve je bilo u redu do njegovih devet meseci kada je doživeo prvi epi napad, epi status koji je trajao preko sat vremena. Nikada nisam imala prilike takvu situaciju da vidim. Ubrzo su nas hospitalizovali i imali smo tu neku „sreću” da u kratkom vremenskom periodu njegova bolest bude dijagnostifikovana. Sve analize su potvrdile da Luka boluje od retke bolesti koja se zove Sturge Weber sindrom. Naša borba je tada počela. Obilazili smo razne klinike, odlazili u inostranstvo kako bi u saradnji sa inostranim i našim lekarima pronašli adekvatno lečenje. Do svoje treće godine Luka je imao svakodnevne epi napade koji se više nisu mogli izbrojati, od 10 do 20 epi napada dnevno. Umor, iscrpljenost, epi statusi, slaba motorika, nesvesnost, slab razvoj, slabost leve polovine tela, dete bez govornih sposobnosti, bila su naša svakodnevnica. Bilo je momenata kada je imao po nekiliko dana neprestano epi napade. Nije vodilo nigde... Svaki krizni momenti su nam davali nove motivacije, jer Luka je posle svake krize uspeo da se oporavi, uz mnogo truda, vežbi, upornosti, uspevali smo. Bolest je takva da se i pored velike doze lekova, napadi često ne mogu kontrolisati. Nakon tri godine takvog života, Luka je postao imun na medikamentozne terapije. Često su nam govorili da neće moći nikada da govori i da možda neće moći da hoda.



O d samog početka posvetila sam se samo njemu, noćima sam učila, prevodila dokumenta i naučne studije, istraživanja... Samo jedna Fondacija je u tom trenutku se bavila istraživanjem ove progresivne i nepoznate bolesti, a to je Sturge Weber Fondacija u Hjustonu. Sa njima sam se povezala, volontirala i u određenom trenutku nagrađena za doprinos u istraživanju, posvećenosti i širenju sveti o tome na Balkanu i Evropi.

Traganje za stručnim lekarima trajalo je dugo, bio je to mukotrpan put, teška priča oko prikupljanja dokumentacije i finansijskih sredstava. Ali uspeli smo. Nakon nekoliko odlazaka o svom trošku u inostranu kliniku u Rimu, za Luku je bilo ustanovljeno da je operacija na mozgu neophodna. Na tom putu prepoznala sam pravu osobu koja će podržati mene kao roditelja, neko ko će se njemu posvetiti i pomoći da on ima kvalitetniji život. To je bio i sada je profesor Dimitrije Nikolić. Stručnost, empatija, upornost, pozitivan stav, razumevanje i podrška bio nam je baš on.

Luka je ispunio sve uslove pravilika za lečenje u inostranstvu RFZO i upućen u Tursku na kliniku Acibadem u Istanbulu u kojoj se i danas leči uz pomoć države. Nakon dijagnostike Luki je urađena operacija parcijalna resekcija na mozgu i odstranjeno mu je 75% moždankog tkiva na desnoj hemisferi mozga. Operacija koja je trajala više od 9 sati uz nekoliko komplikacija završila se uspešno (uspešno-život je sačuvan). Nakon toga čekali smo momenat da se Luka probudi, da vidimo da li će moći da se pomera, vidi i govori... I da! Taj mali heroj, dva dana kasnije hodao je brzim korakom po hodnicima bolnice. Bili smo veoma srećni, sve je krenulo na bolje. Ali, sedam dana nakon operacije Luki su ponovo krenuli epi napadi, nenormalni, nesvakidašnji, mnogo jaki i nekontrolisani, toliko da su mu ugrozili život. U tom velikom gradu, taksijem smo se odvezli do bolnice i na rukama sam ga odnela do hitne službe bez znakova disanja. Bila sam sama sa njim te noći, i on se ponovo rodio. Stanje su brzo stabilizovali, ali novo saznanje da je kandidat za drugu operaciju koja je ujedino zadnje što bi moglo sa njim da se uradi uz teške posledice, na trenutak ubilo je nadu, ali ne i volju da nastavimo

dalje, jače i hrabrije! Luka se brzo oporavljao. Nikada mu nisam dozvolila da se oseti drugačije. Učila sam ga o svim tim stvarima koje su mu svakodnevica. Gledam na to kao na jedan jako težak period koji je prošao, ali svesna sam toga da čekamo sledeće.



Najtežih trenutaka se prisećam stalno, ali bitno je da na te periode ne osećam tugu i depresiju nego energičnost, motivaciju i hrabrost. Bitno je ostati pozitivan bez obzira na situaciju, moramo biti nasmejani, srećni, jer roditelj mora biti uzor svom detetu. Što više istražujemo i upoznajemo bolest, povezujemo se sa drugim roditeljima, lakše ćemo razumeti okolnosti i pomoći deci.

Luka je veselo i nasmejano dete koje kroz sve što prolazi prihvata, uči i prilagođava se. On ne zna kakve su sve te opasnosti, ali je potpuno svestan kakav život živi. Živi kroz borbe, kroz oluje i hrabro korača tim putem. Sigurna sam da će u svemu ovome on biti pobednik! Verujem u njega!



Obzirom da sam vrlo brzo postala svesna situacije u kojoj se nalazimo, počela sam da okupljam porodice sa sličnim i istim problemima kao i stručne ljude koji će da nas usmere na pravi put.

Suočavamo se sa raznim problemima, progresivnom razvoju bolesti, finansijski problemi, nedostupnost informacija, malo podrške. Pružanje adekvatnih informacija porodicama je veoma značajna kada su ispred njih veliki životni izazovi i kada moraju da nađu put do rešenja nekog problema. Već pet godina, na raspolaganju sam roditeljima pružanjem psihološke podrške, upućivanjem na lokalne i republičke fondove, udruženja i organizacije koje bi im mogle pomoći, takođe, razmena iskustva i motivisanje drugih mi je svakodnevica i to me čini veoma srećnom i ispunjenom osobom.

Sturge-Weber

Sturge-Weber sindrom (SWS) je urođen ne-porodični poremećaj izazvan mutacijom GNAK gena, malformacija krvnih sudova na mozgu. Odlikuje se promenama na licu, neurološkim abnormalnostima, izaziva mentalne retardacije, razvojne invalidnosti. Svaki slučaj ove bolesti je jedinstven i nije potpuno poznato zašto se javlja. Statistički podaci pokazuju da se Sturge-Weber sindrom javlja na svakih 50.000

novorođenčadi, bez jasne predilekcije po polovima i određenoj rasi. Sturge-Weber sindrom je retko medicinsko stanje koje karakteriše hemangiom uglavnom na licu, različiti stepeni glaukoma, razvojna kašnjenja, epilepsiju od lakšeg do težeg obilika, preveliki rast tkiva, nepravilnost organa, gubitak vidnog polja, hemipareza. Neurološka abnormalnost se odnosi na razvoj prekomernog rasta krvnih sudova na površini mozga (aginoma). Oni stvaraju nenormalne uslove za funkcionisanje mozga. Nema pouzdanog načina da se kaže koliko je ozbiljan slučaj i šta se može dogoditi, jer bolest nije predvidiva i progresivna je. Za ovu bolest još uvek ne postoji lek, leči se samo simptomatski.

Priča se našla u knjizi Karen Fišer Bol „MAMA RATNICA“

Karen Fišer Bol autorka knjige The Warrior Mama je pre 35 godina osnovala Sturge-Weber fondaciju kada je njenoj kćerki dijagnostifikovana ta bolest o kojoj se nije znalo baš ništa. Dugogodišnje okupljanje timova lekara, naučnika, pravljenje medicinske zajednice motivisalo je Karen da pomogne ljudima širom sveta. Postali su istraživački centar i jedino mesto gde se mogu pronaći najtačnije informacije i najnovija istraživanja o toj bolesti.

Pre nekoliko godina počela je da piše knjigu koja obuhvata jedanaest autentičnih priča majki ratnica iz celog sveta koje se bore za zdravlje svoje dece i njihovu integraciju u društvu.

Autorka je među jedanaest majki iz celog sveta odabrala i mene, a zašto, verovatno je cela ova naša borba bila motiv za to.

Retka je bolest, ali su retkost i dani koje provodite van kuće u inostranstvu, neprospavane noći dok tražite informacije o bolesti deteta, Božići i rođendani u bolnici, a da ostanete snažan i nastaviš dalje. A da je bilo lako, nije, teške životne situacije pred nas postavljale su svakodnevne ispite koje smo zajednički položili. Više i ne pamtim broj Lukinih epi napada, intervencija i dana sa detetom u klinici u Istanbulu. Zato sam u knjizi Karen Bol u kojoj sam se našla, želela da ohrabrim druge roditelje.

Svaki roditelj koji ima takav problem treba da veruje u svoje dete i sluša svoja osećanja. Meni je

najteže bilo, naravno tokom te njegove operacije u Istanbulu koja je trajala čitav dan, posle toga kada se oporavljao, kada nismo znali da li će da hoda, da li će moći da priča.

Luka je posle divovske borbe za zdravlje krenuo u vrtić sa vršnjacima, bez personalnog asistenta. Veseo je i raspoložen jer ga vaspitavam tako da se ne oseća diskriminisano i drugačije.

Kad god me je pitao za taj ožiljak na glavi koji ima, ja mu nisam govorila, ti si operisan, ti si morao to da imaš, nego mu uvek kažem, to su ožiljci tvoje hrabrosti, tvoje snage i to ne može svako da ima. Svako ima nešto zbog čega je superheroj, ti imaš taj ožiljak, to nema svako. Ja sam ta koja treba njega da podrži i ja sam ta koja njemu treba da pomogne. Uvek sam mu govorila da može bolje, da mora bolje, moramo da se borimo.

Epitet „Mama ratnica“ jeste za pohvalu, ali je i velika odgovornost. Svaka majka je ratnica na svoj način, ali majke koje imaju dete sa smetnjama u razvoju su posebni borci.

Naš najveći uspeh je to što se posle svakog odlaska u Tursku Lukin kvalitet života popravlja, jer su deca naša najveća motivacija, a njihov uspeh je i naš uspeh.

Nikada nisam dozvolila da Luka oseti nervozu, stres, niti bilo kakvu lošu energiju. Svom detetu, a govorim i drugim roditeljima – možeš, moraš, bori se i pobedi.

Majkama koje imaju zdravu decu poručila bih da ne diskriminišu decu koja imaju izazove u životu, da ih ne gledaju drugačije. Onima koji imaju dete sa zdravstvenim problemima, savetujem da dete mora da im bude motiv, da su svaki dan, svakim napretkom svedoci čuda, da moraju njima da budu izvor hrabrosti i snage.

Moj život je dosta energičniji od kada sam rodila Luku, kao majka i kao žena u sebi sam prepoznala nešto što do tada nisam imala, a to sam dobila od njega. Jer danas ja mogu da kažem da sam srećna žena, jer je Luka srećan dečak koji je uspeo da poruši statistiku i uprkos svemu hoda, trči, dobro se razvija i priča na dva jezika.

Mina Mijailović



GENETIČKE TERAPIJE ZA LEČENJE NEUROMIŠIĆNIH BOLESTI

Nasledne neuromišićne bolesti obuhvataju veliku i raznovrsnu grupu genetički uzrokovanih oboljenja. Greške u molekulu DNK (mutacije) za posledicu mogu imati smanjenu, povećanu, potpuno odsutnu ili izmenjenu funkciju proteina, što uzrokuje simptome bolesti. Zato je za terapiju bilo koje nasledne bolesti izuzetno važno poznavanje genetičkog uzroka bolesti i posledica koje ta mutacija ima na nivou proteina. Otkriće gena u kojima mutacije dovode do nastanka oboljenja doživelo je procvat u poslednje tri decenije. Ujedno, otkriće gena uzročnika omogućilo je genetičko testiranje i postavljanja nedvosmislene dijagnoze bolesti i razvoj inovativnih, genetički dizajniranih terapija.

Postojeće terapije su pretežno simptomatske, nastoje da odlože ili ublaže pojedine simptome bolesti, usled čega su samo delimično efikasne. Međutim, poslednjih godina sve više slušamo o genetički dizajniranim terapijama koje ciljano deluju na uzrok bolesti, omogućujući tako prevazilaženje posledica uzročne mutacije.



Razvoj inovativnih terapijskih pristupa može grubo da se svrsta u dve strategije:

1. Prva strategija obuhvata antisens oligonukleotide i male molekule koji deluju na nivou RNK;
2. Druga strategija podrazumeva upotrebu genske terapije, tj. dostavu ispravnih gena putem virusnih nosača do ciljnih ćelija ili tkiva.

Ove inovativne terapije daju obećavajuće rezultate i munjevitom brzinom menjaju način na koji pristupamo tretmanu neuromišićnih oboljenja.

Antisens oligonukleotidi

Jedna od pomenutih klasa genetički dizajniranih terapeutika jesu antisens oligonukleotidi (ASO). ASO su kratki, sintetički i hemijski modifikovani lanci nukleotida (dužine 15-25 nukleotida) sa potencijalom da deluju na proizvod bilo kog gena od interesa. Drugačije rečeno, ASO su jednolančani nizovi nukleotida koji u ćeliji mogu da se vežu za molekule RNK prepisane sa ciljnog gena i na taj način ostvare uticaj na proizvodnju određenog proteina.

U hemijski neizmenjenom (nemodifikovanom) obliku ASO su podložni brzom razgradnji u telesnim tečnostima i ćelijama. Njihovo usvajanje od strane ćelije je otežano i ograničeno, i vrlo teško dospevaju do onih delova ćelije u kojima treba da ostvare svoj efekat. Takođe, ASO u nemodifikovanom obliku mogu pokrenuti imunski odgovor. Iz svih ovih razloga, istraživanja vezana za ASO bila su dugo

godina usmerena na različite i brojne hemijske modifikacije (od kojih se mnoge sreću i u prirodnim molekulima) kojima bi se poboljšale njihove osobine, tj. pospešio njihov prolazak kroz razne barijere u organizmu i ulazak u ciljani ćelijski odeljak, povećala njihova stabilnost, vreme poluživota i dostupnost, kao i afinitet i specifičnost za ciljne molekule RNK. Dodatna napomena je da, usled svoje velike molekulske težine, ASO nisu u stanju da prođu iz krvotoka u mozak i kičmenu moždinu (ne prolaze krvno-moždanu barijeru). To predstavlja otežavajuću okolnost u slučajevima kada ih treba dostaviti u centralni nervni sistem, budući da se ne mogu davati kroz intravenoznu infuziju.

U zavisnosti od toga koja i kakva mutacija je uzrok bolesti i u zavisnosti od efekta koji treba postići, ASO mogu omogućiti razgradnju određenog

štetnog proteinskog proizvoda, ili, nasuprot tome, podstaknuti stvaranje potpuno ili delimično ispravnog proteinskog proizvoda. Upravo zato što imaju uticaj na stvaranje određenog proteina u ćeliji, ASO predstavljaju veoma moćnu terapijsku opciju koja je već pokazala ogromne dobrobiti u terapiji obolelih sa spinalnom mišićnom atrofijom i Dišenovom distrofijom, kao najčešćim neuromišićnim oboljenjima dece.

Mali molekuli

Mali molekuli kao terapeutici predstavljaju jedno od glavnih uporišta farmaceutske industrije decenijama unazad. Definišu se kao bilo koje organsko jedinjenje male molekulske težine i kao takvi, poseduju niz prednosti u odnosu na prethodno pomenute antisens oligonukleotide: mogu lako prolaziti kroz različite barijere u organizmu, uključujući i krvno-moždanu barijeru, što znači da se mogu uzimati oralnim putem i uspešno dostaviti do svih ciljnih tkiva i organa, uključujući i centralni nervni sistem.

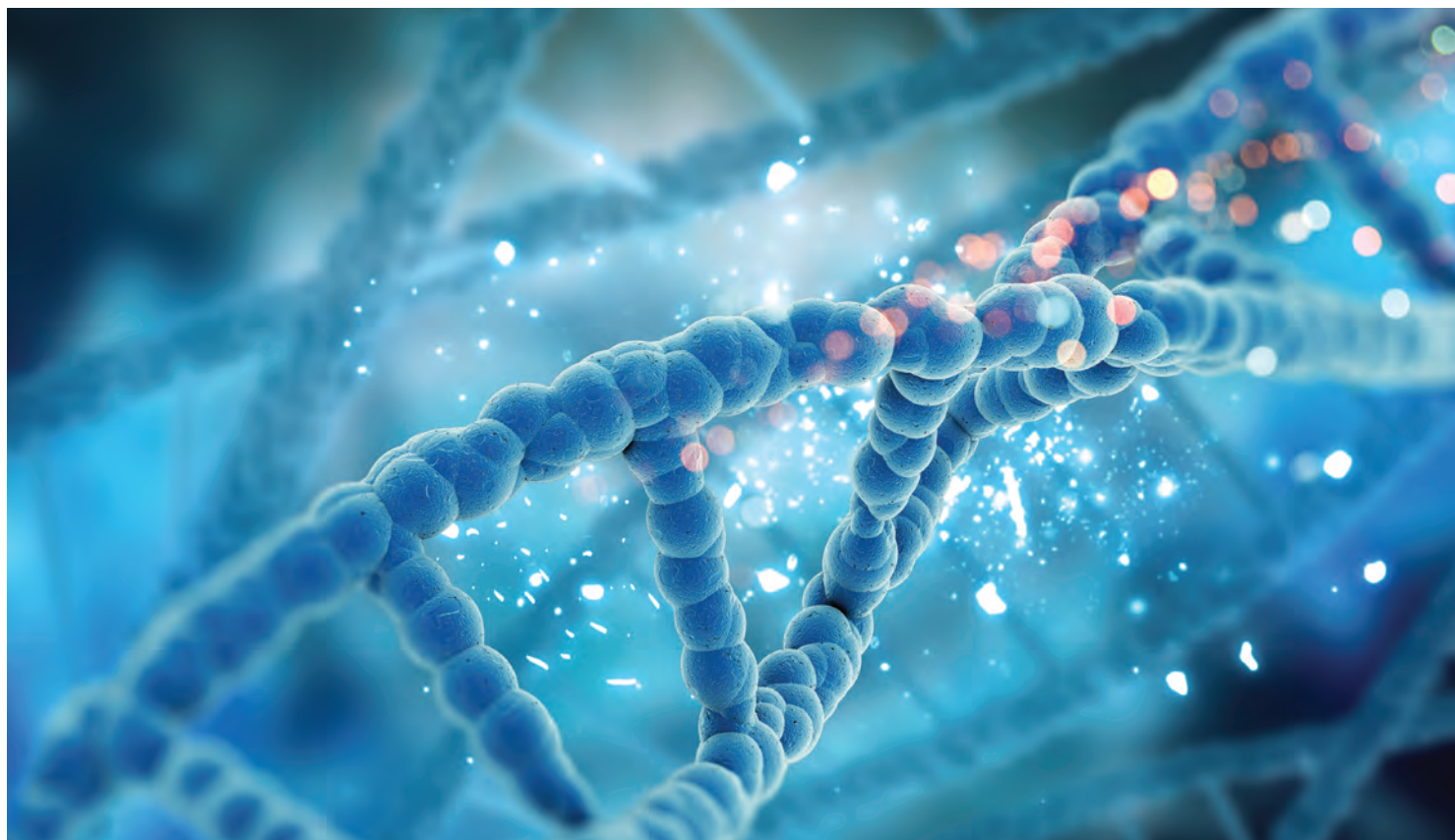
Ovakvi terapeutici najčešće se otkrivaju putem tzv. visokoprotocnog skrininga (eng. high-throughput screening). Naime, nekoliko stotina hiljada jedinjenja testira se sa ciljem da se postigne određeni efekat.

Samo ona jedinjenja koja ostvare željeni efekat dalje se detaljno ispituju i, prema potrebi, hemijski modifikuju kako bi im se poboljšale osobine i smanjila neželjena dejstva. Na taj način otkriven je i jedan od odobrenih terapeutika za terapiju spinalne mišićne atrofije koji se primenjuje u vidu sirupa, a zapravo predstavlja izuzetno skupu genetičku terapiju.

Genska terapija

Genska terapija je terapijski proces zasnovan na genetičkoj manipulaciji upotrebom nukleinskih kiselina: terapeutik (najčešće gen ili deo gena) pakuje se u virusni nosač (vektor) koji olakšava ulazak terapeutika u ćeliju.

Istorija genske terapije počela je pre oko 50 godina i bila je vrlo turbulentna. Na početku je smatrana revolucionarnom tehnologijom koja će doneti izlečenje bilo koje bolesti, pod uslovom da poznamo njenu genetičku osnovu. Međutim, početni entuzijizam vrlo brzo je opao budući da su kliničke studije, jedna za drugom, bile neuspešne u dokazivanju efikasnosti ovakve terapije. Nakon brojnih neuspeha, ispostavilo se da je glavni problem bio u virusnim nosačima koji se koriste za uspešno dostavljanje gena do ciljnih ćelija i da budućnost genske terapije zavisi upravo do prirode nosača.



U upotrebi je široka paleta virusnih nosača, od kojih svaki poseduje određene specifičnosti koje ga čine manje ili više pogodnim za postizanje željenog cilja. Na primer, pojedini virusni nosači mogu dostaviti gen samo u ćelije koje se dele; potom, neki omogućuju unošenje malih gena, dok drugi imaju veći kapacitet i mogu obezbediti unošenje većih gena; pojedini izazivaju reakciju imunskog sistema, dok drugi ne, itd. Imajući u vidu broj i raznovrsnost oboljenja koja se mogu tretirati genskom terapijom, jasno je da ne postoji univerzalni virusni nosač za sve namene, ali da svaki od njih mora da zadovolji osnovne preduslove: da omogući ciljano dostavljanje gena do pogođenih ćelija/tkiva/organa i da omogući funkcionisanje unetog gena bez štetnih neželjenih efekata. U pojedinim slučajevima pokretanje imunskog odgovora može biti poželjna osobina, kao na primer kod DNK vakcina koje se koriste u odbrani od infekcije virusom SARS-CoV-2: ciljni gen upakovan u adenovirusni nosač dostavlja se vakcinacijom u organizam, podstiče brzo aktiviranje imunskog odgovora i stvaranje antitela protiv virusnih jedinica, obezbeđujući tako zaštitu organizma od virusa. Nasuprot tome, u lečenju neuromišićnih bolesti poželjni su virusni nosači koji ne pokreću imunski odgovor, kao što su adenoasocirani virusni nosači, kojima se dodatno mogu izmeniti osobine tako da imaju afinitet ka tačno određenoj vrsti ćelija. Tokom 2019. godine od strane Američke agencije za hranu i lekove (FDA) odobrena je genska terapija za tretman spinalne mišićne atrofije koja važi za jednu od najskupljih terapija na svetu sa vrtoglavom cenom od 2.125.000 dolara. Ova terapija omogućuje uspešno dostavljanje ispravnog gena do nervnih ćelija u centralnom nervnom sistemu, a primenjuje se kroz intravenoznu infuziju u trajanju od oko sat vremena.

Genska terapija pokazala se izuzetno uspešnom u lečenju ne samo neuromišićnih bolesti, već i brojnih hematoloških i malignih oboljenja. Sposobnost genske terapije da omogući dugoročne pozitivne efekte po zdravlje obolelih poslednjih godina je dokazana kroz brojna naučna istraživanja i kliničke studije. To u potpunosti opravdava optimizam i velike napore koji se ulažu u njihov razvoj, kao i težnju da se ovakve terapije učine standardnim pristupom u lečenju brojnih bolesti.

Dr Miloš Brkušanin



Dr Miloš Brkušanin zaposlen je kao naučni saradnik na Univerzitetu u Beogradu - Biološkom fakultetu. Njegova oblast istraživanja je humana molekularna genetika, a njegov desetogodišnji naučno-istraživački rad usmeren je ka molekularno-genetičkoj osnovi naslednih neuromišićnih bolesti, prevashodno spinalne mišićne atrofije (SMA). Kao deo svoje doktorske teze unapredio je molekularno-dijagnostičke procedure koje se primenjuju u našoj zemlji za dijagnostiku SMA, a trenutno rukovodi Studijom izvodljivosti neonatalnog skrininga za ovu bolest u Srbiji. Pored toga, učesnik je na većem broju nacionalnih i međunarodnih projekata, predavač je na Univerzitetu u Beogradu - Biološkom fakultetu, bavi se popularizacijom nauke među srednjoškolicima i mladim istraživačima kroz održavanje seminara, radionica i letnjih škola, i dobitnik je većeg broja nagrada za mlade istraživače.

TRIBINA UDRUŽENJA SMA SRBIJA I NACIONALNE ORGANIZACIJE ZA RETKE BOLESTI SRBIJE - NORBS



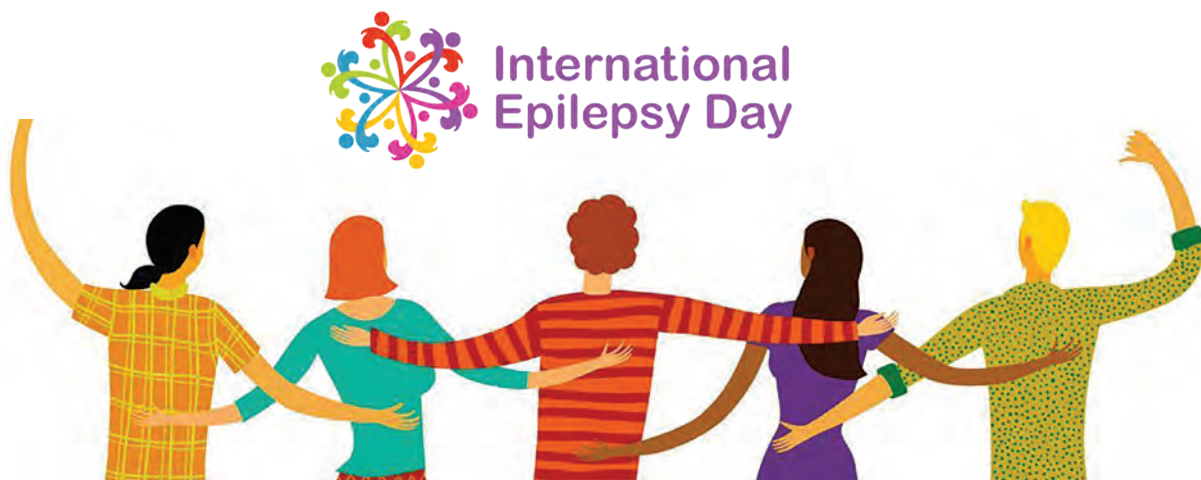
2. februara 2023. godine, u Medija centru u Beogradu, u organizaciji **Udruženja SMA Srbija** i **Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije – NORBS**, organizovana je tribina na temu **Važnost neonatalnog skrininga kod retkih bolesti**.

Predavači na tribini **Prof. dr Dimitrije Nikolić**, pedijatar neurolog (Univerzitetska dečja klinika Tiršova), **Prof. dr Ivana Novaković**, predsednica komisije za retke bolesti (Institut za humanu genetiku, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu), **Dr Miloš Brkušanin**, naučni saradnik za užu naučnu oblast biohemija i molekularna biologija (Biološki fakultet u Beogradu) istakli su da neonatalni skrining omogućuje da svaka beba i svaka porodica dobiju dijagnozu i terapiju u pravo vreme, a samim tim i šansu za normalan život ili život gotovo potpuno normalnog kvaliteta. Trenutni cilj i aktivnosti su usmereni ka proširenju neonatalnog skrininga za spinalnu mišićnu atrofiju na celu Srbiju.

NORBS
Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije



13. FEBRUARA SE OBELEŽAVAO INTERNACIONALNI DAN EPILEPSIJE



Epilepsija je **neurološki poremećaj centralnog nervnog sistema**, posebno mozga. Karakteriše je tendencija ponavljanih napada.

Osobi se dijagnostikuje epilepsija ako ima najmanje dva ničim izazvana (ili refleksna) napada ili jedan ničim izazvani (ili refleksni) napad i ako je velika verovatnoća da će imati još jedan ili ako joj se dijagnostikuje sindrom epilepsije. Ova izrazito teška i široko rasprostranjena bolest uključuje bilo koje **stanje** kod kojeg postoje **ponavljajuće epizode napada**, tokom kojih može doći do **delimičnog ili potpunog gubitka svesti, neuobičajenih pokreta vilice, ukočenosti i poremećaja govora, grčenja mišića**, kao i do gubitka **autonomnih funkcija**, promena raspoloženja i mentalnih funkcija.

Procenjuje se da više od 50 miliona ljudi širom sveta živi sa epilepsijom. Imati epilepsiju znači imati tendenciju ponavljanja napada. Svako može imati napad ako je mozak izložen dovoljno jakom stimulansu. Epileptična aktivnost izaziva privremeni poremećaj normalnog rada mozga, tako da se poruke mozga mešaju.

Postoji mnogo vrsta epilepsije. Neki tipovi počinju kada ste veoma mladi, a neki u kasnijem životu. Neki tipovi traju kratko, a drugi mogu trajati ceo život. Ponekad je jasan razlog za razvoj epilepsije. To može biti zbog oštećenja mozga uzrokovanog teškim porođajem, teškim udarcem u glavu, moždanim udarom ili infekcijom mozga kao što je meningitis.

Ponekad je uzrok i tumor na mozgu. Epilepsija je simptom mnogih retkih bolesti u okviru kojih se često ne može kontrolisati čak ni mnogobrojnim terapijama. Doktori ne znaju uzrok epilepsije kod 6 od 10 slučajeva. Procenjuje se da 1 osoba od 100 ljudi ima epilepsiju.

Ne postoji test koji može da dokaže da imate ili nemate epilepsiju. Testovi kao što je elektroencefalogram (EEG) koji snima obrasce moždanih talasa; može dati lekarima korisne informacije. Dijagnozu epilepsije treba da postavi lekar sa specijalističkom obukom za epilepsiju. Epilepsija se obično leči lekovima za epilepsiju, koji se često nazivaju antiepileptičkim lekovima (AED). Lekovi za epilepsiju deluju na mozak, pokušavajući da smanje napade ili spreče napade. Mnogi ljudi sa epilepsijom smatraju da kada imaju pravi lek, imaju manje ili uopšte nemaju napade.



Više o ovoj temi možete pronaći na:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=17649&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Epilepsy&Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Epilepsy-syndrome&title=Epilepsy%20syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=17649&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Epilepsy&Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Epilepsy-syndrome&title=Epilepsy%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)
<https://internationalepilepsyday.org/>

28. NOVEMBARMaster centar Novosadskog sajma,
ul. Hajduk Veljkova 11, Novi Sad

IV REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

Tema: Genetičke terapije u retkim bolestima

Genetičke terapije revolucionarno menjaju lečenje retkih bolesti, dajući nadu pacijentima koji ranije nisu imali terapijske opcije.

Postoji oko 8.000 identifikovanih retkih bolesti, ali samo 5% ima odobrene tretmane. Genetička terapija je posebno važna za pacijente sa retkim bolestima, jer više od 80 procenata retkih bolesti ima poznati monogeni (jednogenski) uzrok. Tradicionalni lekovi često deluju tako što ublažavaju simptome, ali ne leče bolest. Kada se leči hronično stanje, to može značiti čestu primenu leka ili lekova. Nasuprot tome, genetička terapija ima potencijal da ispravi osnovne genetske defekte, nudeći lek umesto jednostavnog upravljanja simptomima. Uspešna genetička terapija može zahtevati samo jednu dozu za doživotno poboljšanje, umesto da zahteva doživotno lečenje.



DMD SRBIJA

„Većinu važnih stvari u svetu postigli su ljudi koji nisu odustajali kada se činilo da uopšte nema nade”

Dejl Karnegi



U trenutku kada saznajete da vaše dete boluje od retke i neizlečive bolesti čitav svet vam se sruši. Prirodno ne znate šta biste sa sobom u tom beznađu. Možete da čekate da se desi čudo, a možete i da pokušate da pomognete tom čudu da se desi.

Simbolično na Dan sv. Trifuna ili Valentina, kako je kome draže, 14. februara 2017. skupila se grupa roditelja čiji sinovi boluju od Dišenove mišićne distrofije i napravila malo čudo za našu DMD zajednicu. Naše udruženje je osnovano i počelo je sa radom.

O Dišenovoj mišićnoj distrofiji

Dišenova mišićna distrofija je retko, progresivno neuromišićno oboljenje. U 70 posto slučajeva se nasleđuje od majke preko X hromozoma, a u 30 posto slučajeva mutacija u genu nastaje spontano. Gen za distrofin je najveći gen u ljudskom organizmu i nalazi se na X polnom hromozomu. Zbog mutacije

na tom genu ne stvara se protein distrofin i zbog toga dolazi do progresivnog propadanja mišića. Bolest se javlja kod 1 od 3.500 muške novorođenčadi, a procenjuje se da u Srbiji trenutno preko dve stotine dečaka boluje od Dišenove mišićne distrofije. Ova bolest je neizlečiva i njen tok je takav da pacijenti počinju da koriste invalidska kolica oko 12. godine, a prva funkcija koju gube je hodanje zbog gubitka mišića. Očekivani životni vek pacijenata sa DMD je do sredine dvadesetih godina.

Ciljevi udruženja

Glavni cilj udruženja DMD Srbija je poboljšanje kvaliteta života obolelih od Dišenove mišićne distrofije.

Primarni cilj prilikom osnivanja udruženja je bio povezivanje međunarodnih kliničkih studija sa relevantnim dečjim klinikama u Srbiji i uključivanje pacijenata iz Srbije u klinička ispitivanja specijalizovana za potencijalno lečenje Dišenove

mišićne distrofije. Do sada na našim klinikama se sprovode tri studije Italfarmaco – Givinostat, Sarepta – Exon skipping 45 i 53.

Drugi cilj je izmena postojećih zakona i pravilnika, davanjem predloga zakonodavnoj vlasti za implementaciju svetskih terapijskih dostignuća u Srbiji. Predlaganje izmene zakona i aktivnosti na sprovođenju reformi u obrazovanju, zdravstvu i socijalnoj podršci; organizovanje sportskih i kulturnih aktivnosti u cilju podizanja svesti o Dišenovoj mišićnoj distrofiji.

Rad udruženja

Vrednim i predanim radom predsednika našeg udruženja i lekara sa Klinike za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu iz Beograda uspeli smo da Srbiju stavimo na mapu farmaceutskih kuća kao i svetske DMD zajednice.

Ostvarili smo saradnju sa pojedincima, državnim institucijama, relevantnim stručnjacima i udruženjima koja se bore za zajedničke ciljeve u oblastima koje se tiču pacijenata obolelih od Dišenove mišićne distrofije.

Organizovali smo stručna predavanja i izradu priručnika iz oblasti fizikalne terapije koja našim dečacima omogućava fleksibilnos i blago olaksanje.

Trening fizikalne terapije sa predavačem Marion Main, fizioterapeutom iz Great Ormond Street Hospital for Children, NHS Foundation Trust, London, održan je na Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu omladine u Beogradu. Ovo predavanje praćeno praktičnim vežbama pružilo je veoma

korisne informacije kako za fizioterapeute tako i za porodice pacijenata sa DMD.

U saradnji sa profesorkom Mikov iz Novog Sada i njenim timom, a od dobijenog granta Pokrajinskog fonda za zdravstvo Vojvodine, DMD Srbija je izradila priručnik za fizikalnu terapiju uz video sa vežbama na našim društvenim mrežama i sajtu. Uvod je pisala profesorka Vedrana Rašić-Milić, vodeći stručnjak u oblasti Dišenove mišićne distrofije. Priručnici su podeljeni pacijentima sa DMD, članovima porodice, kao i većim domovima zdravlja u Srbiji. Na ovaj način DMD Srbija edukuje zdravstvene radnike i pacijente i skraćuje roditeljima put do konkretnih informacija u vezi sa fizikalnom terapijom.

7. septembar svetski dan Dišenove mišićne distrofije, obeležavamo različitim događajima – koncertima, puštanjem crvenih balona, saopštenjem za javnost, osvetljenjem ključnih beogradskih zgrada u crveno, konferencijama za štampu. Stalno radimo na podizanju svesti, ne samo o Dišenovoj distrofiji, nego i o retkim bolestima uopšte.

DMD Srbija se finansira isključivo iz donacija i grantova za projekte. Od prikupljenih donacija i grantova DMD Srbija je u unapređenje zdravstvenog sistema Srbije uložila preko 20 hiljada evra. Osnovni cilj ovih investicija je da se referentni klinički centri osposobe kako za klinička ispitivanja tako i za poboljšanje kvaliteta zdravstvene nege za sve obolele.

Činjenica na koju smo jako ponosni, s obzirom da zagovaramo zajedništvo, je ta da smo pomogli kolege iz ex Yu zemalja da osnuju svoja udruženja i samim tim ojačamo ovaj deo Evrope u borbi protiv ove opake bolesti.



DMD Srbija kao član NORBS-a – Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije, ima aktivnu ulogu u unapređenju sistema kroz izmene različitih propisa, a sve u cilju poboljšanja života osoba sa retkim bolestima.

Takođe, kao član WDO i EURORDIS-a, DMD Srbija nastoji da zajedno sa našim kolegama iz drugih udruženja pacijenata i donosiocima odluka primenjuje sve nove zakone i propise, kako bi Srbija bila jedna od vodećih zemalja u regionu u brizi o obolelih od retkih bolesti.

Planovi u narednom periodu

U narednom periodu biće održano nekoliko događaja.

Prvi u nizu je trening iz oblasti fizikalne terapije koji je planirano da se održi 10. i 11. marta na klinici za Neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu u Beogradu. Trening je za stručnjake i roditelje obolelih od Dišenove mišićne distrofije, a predavač će i ovog puta biti Marion Main iz Velike Britanije.

Planirana je i Prva Regionalna DMD Konferencija - susret DMD porodica iz Srbije i regiona, koju će organizovati naše udruženje u maju u Beogradu kroz stručna predavanja, razgovore roditelja sa stručnjacima i osnaživanje regionalne DMD zajednice.

Kao i svake godine i ove se planira obeležavanje 7. septembra svetskog dana Dišenove mišićne distrofije.

Problemi sa kojima se susrećemo

Kao i svi oboleli od retkih bolesti, naši dečaci kao i mi, njihovi roditelji, susrećemo se sa raznim problemima.

Trenutno, naš najveći problem je taj što 13 dečaka obolelih od Dišenove mišićne distrofije čeka odobrenje svoje terapije. Za neke od njih pre godinu dana su podneti zahtevi RFZO-u i još uvek su na listi čekanja. Neki od njih čekaju godinu dana, a neki i duže.

Mi nismo dozvolili da budemo pasivni posmatrači sudbine. Radili smo i radićemo vredno i dalje, ali moramo da naglasimo da je nama vreme najveći neprijatelj. Našoj deci svaki dan čekanja na odobrenje terapije oduzima još po neku životnu funkciju. Apelujemo na ključne institucije da prepoznaju dečake i mladiće obolele od Dišenove mišićne distrofije i da im daju šansu da žive lakše i duže.





Baza retkih bolesti

www.retkebolesti.com



Udruženje građana za borbu
protiv retkih bolesti kod dece

www.zivotorg.org

PRIJATELJI UDRUŽENJA



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