



REČ UDRUŽENJA

Dravet udruženje Srbija
str. 3



REČ DRŽAVE

Prava korisnika zdravstvene
zaštite! str.5



REČ PACIJENTA

Mala Olivera i sindrom
GLUT1 DE VIVO! str.10



REČ STRUKE

Saznajte šta je Mowat-
Wilsonov sindrom! str.13

REČ za Život

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

ŠANSA ZA DECU OBOLELU OD BATENOVE BOLESTI...

BioMarin objavio pozitivne rezultate
enzimske supstitucione terapije za
CLN2. [STRANA 15](#)

EURORDIS - SIMPOZIJUM U BRISELU

Unapređenje pristupa pacijenata
terapijama za retke bolesti.
[STRANA 18](#)

29. FEBRUAR - SVETSKI DAN RETKIH BOLESTI

Značajni događaji povodom
obeležavanja Dana retkih bolesti.
[STRANA 16](#)



Malena Olivera, GLUT1 DE VIVO sindrom

UVODNA REČ

Poštovani,

Dva meseca od prošlog broja su prošla veoma brzo, ali na žalost, "materijala" i tekstova za časopis koji se bavi problematikom retkih bolesti je sve više. Kad bismo se vodili time, naš časopis bi mogao da izlazi na svakih nedelju dana. Možda zato što su sada ljudi već čuli da se konačno pojavio takav časopis, a možda zato što ljudi konačno hoće nešto da saznaju o tom problemu. Ili sam ja samo optimista...

Još jedan od razloga je svakako **Međunarodni dan retkih bolesti** koji se obeležava širom sveta svake godine poslednjeg dana februara, pa je tako ove godine obeležen 29. februara. Tim povodom nas je Evropska organizacija za retke bolesti **EURORDIS** pozvala da prisustvujemo simpozijumu "Poboljšanje pristupa (dostupnosti) pacijenata terapijama za retke bolesti" koji se održao u Briselu 24.-25.2. Više o tom događaju možete pročitati u rubrici **Dogodilo se...** Takođe, ovim povodom udruženje pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo **SUPRAM** iz Beograda je organizovalo niz događaja.

Kao što ćete verovatno primetiti, u ovom broju rubrika **Dogodilo se...** sadrži veći broj tekstova nego inače, ali obzirom da je prošao Dan retkih bolesti, to je i razumljivo.

Sa velikim zadovoljstvom Vam najavljujemo osnivanje novog udruženja Dravet Srbija koji su i zaslužni za izveštaj sa 4. Simpozijuma o retkim bolestima koji se održao u Zagrebu 13.2.2016., u okviru kojeg je veoma uspešno održan i mini simpozijum o Dravet sindromu. Imamo i odlične vesti o terapiji Niemann Pick-ovog sindroma, kao i o Batenovoj bolesti.

U rubrici **Reč države** želim da apelujem na sve roditelje da reaguju kada vide nezakonitu radnju u bolnicama. Konkretno mislim da mi se u proteklom periodu javljao veći broj roditelja koji su u toku boravka sa decom u bolnici bili svedoci ili akteri situacija koje bi se mogle svrstati u nezakonite, a nisu ništa preduzeli. Jedan od takvih slučajeva je kad lekari traže od roditelja da kupe i donesu lekove keppru i frisium (antiepileptici) jer "bolnica nema"?! Po zakonu bolnica je obavezna da snabdeva pacijenta terapijom dokle god je pacijent u ustanovi na lečenju! Dakle, u ovoj situaciji se krši zakon. Roditelji, morate reagovati. Nikada fizički i nasilno, već prijavom nadležnim osobama i institucijama. Ako ne odreagujete, **još više povećavate** šansu da se to isto desi i drugima. Onda nemate pravo da se žalite na loš sistem, jer ste svojevlasno učestvovali u stvaranju tog lošeg sistema. Znam da u tom trenutku želite da se vaše dete oporavi i to jeste najvažnije, ali to vaše dete ima svoja prava koja vi, ako ne odreagujete, takođe kršite. Pokušaćemo konkretnim informacijama da pomognemo roditelju da odreaguje na što bolji način u ovakvim situacijama.

U rubrici **Reč struke** uz pomoć dr Ivana Ivanovskog objasnićemo Mowat Wilsonov sindrom. Dr Ivanovski je jedan od najvećih svetskih eksperata za ovaj sindrom i pre 2 godine je dobio stipendiju u Italiji. Trenutno radi u službi kliničke genetike u bolnici Santa Maria Nuova u Ređo Emiliji i šef je službe dr Livia Garavellia, u projektu čiji je deo zadužen za pravljenje internacionalne baze podataka, prikupljanje i analizu istih. Zaista dugujemo veliku zahvalnost dr Ivanovskom

koji je i pored brojnih obaveza uspeo da nam približi problematiku ovog sindroma.

U rubrici **Reč pacijenta** sa ponosom predstavljamo slatku Oliveru Ševo koja je svima vratila nadu. Mala Olja je dokaz da je sve bilo vredno truda... da nije sve bilo uzalud... Olivera je jedno od blizu 200 dece koje je spašeno Zojinim zakonom. Pomoću ovog zakona je mala Olja u poslednji čas dobila dijagnozu i krenula istog momenta sa terapijama i specijalnom ishranom koje su joj za vrlo kratko vreme toliko pomogle da sam ja zaista ostala zatečena kad sam je videla samo mesec dana nakon početka specijalne ishrane - potpuno se probudila naša mala princeza.

I na kraju bih želela da vam predstavim knjigu **Heroji, kad život priča** od grupe autora koja sadrži priče iz svakodnevnice roditelja dece sa invaliditetom, kao i stručnih lica koja rade sa tom decom. Ceo prihod od prodaje ove knjige je namenjen udruženju roditelja Klackalica iz Novog Sada koje se bavi unapređenju položaja dece koja ostvaruju pravo na dodatnu podršku u oblasti obrazovanja i zdravstvene zaštite, a to su deca sa invaliditetom, deca sa razvojnim poteškoćama, deca obolela od retkih bolesti... Kao što i pretpostavljate, i naša iskustva se nalaze u ovoj knjizi. Mi Vam u ovom broju poklanjamo 5 knjiga.

Bojana Mirosljević,

predsednik udruženja za borbu protiv retkih bolesti kod dece "ŽIVOT"

glavni i odgovorni urednik

DRAVET SINDROM



ŽIVOT SA EPILEPTIČNOM BOMBOM



Aleksandra, 9 godina, Sombor

“

Jednog toplog majskog jutra 2007. godine zatekli smo našu

osmomesečnu devojčicu u njenom krevetu kako se grči i trese celim telom, nesvesnu i sa penom na ustima. Nismo imali predstavu šta se dešava, jedino što smo pomišljali je da će umreti... To je trajalo i nije prestajalo. Ništa nismo razumeli, bili smo u potpunom šoku.

Od lekara iz Hitne pomoći, koji su nas urgentno poslali u dečiju kliniku u Tiršovoj ulici u Beogradu, saznali smo da ono što se desilo našoj ćerki su verovatno febrilne konvulzije ili možda epileptičan napad. Tada uopšte nismo slutili o čemu je reč, mada nas je pominjanje epilepsije uplašilo.

“Ali moje dete je potpuno zdravo i napredno...” Nadali smo se da je to nesrećan incident febrilnih konvulzija, koji se više neće ponoviti i da će uskoro sve biti iza nas.

Sada posle skoro 9 godina od ovog užasavajućeg

dogadjaja, posle skoro 9 godina postavljanja pitanja i traganja za odgovorima, kao i nakon desetina drugih kriza svesti i velike borbe, znamo da je ono što se nama desilo tog majskog jutra 2007. godine, u stvari klasična priča svih porodica čija deca boluju od Dravet sindroma – teške mioklone epilepsije.

Sada znamo i da sve porodice sa decom obolelom od Dravet sindroma, u zavisnosti od težine slučaja, broje koliko sati, koliko dana, nedelja ili meseci je prošlo od poslednjeg napada. Svi ti roditelji se nadaju da će jednog skorog dana biti pronađen lek za Dravet sindrom. Trenutno se ova bolest pokušava ublažiti sa kombinacijom nekoliko anti-epileptika, kao i alternativnim terapijama i tretmanima. Zašto se ova epilepsija tako teško kontroliše postojećim lekovima? Zato što se radi o nepravednoj i očajničkoj borbi sa nepoznatim, sa tempiranom bombom u telima naše dece. Nauka je



Gordana, 2 godine, Kladovo

samo zagrebala vrh ledenog brega otkrivši genetsku pozadinu bolesti. I to je nešto. Sada znamo da se naš glavni neprijatelj zove **SCN1A gen**, sa više varijanti mutacije. Znamo da se govori o spektru sindroma.

Mi dugo nismo znali, a kasnije nismo ni želeli da verujemo, da ćemo baš mi biti deo priče o Dravet sindromu - retkoj bolesti u kojoj je odnos 1 obolela osoba na 20.000 zdravih. Sve smo to morali da naučimo... i da prihvatimo. Osmeh na licima naše dece kada su dobro i nemaju napade je najdragocenija stvar u životu.

O DRAVET SINDROMU

Tešku mioklonu epilepsiju u detinjstvu opisala je francuska doktorica, neuro-pedijatar, Charlotte Dravet 1978. godine i po njoj je sindrom kasnije i dobio ime.

Dravet sindrom je vrlo redak i vrlo težak oblik epilepsije koji počinje u ranom detinjstvu, najčešće tokom prve godine života. Početni napadi su u obliku tonično-kloničkih napada, najčešće produženog trajanja i uglavnom se javljaju pri povišenoj temperaturi (u početku sve podseća na febrilne konvulzije). No, napade je teško kontrolisati i neophodan je poseban medicinski tretman. Tokom druge godine života pojavljuju se i druge vrste napada: mioklonizmi, apsans (zagledavanja), parcijalni napadi... Najopasnije stanje u kojem je ugrožen život deteta je tzv. Status epilepticus. To je dugotrajan napad koji se može zaustaviti samo bolnički uz

antiedematoznu terapiju. Oboleli od Dravet sindroma imaju i veći rizik od javljanja SUDEP-a (iznenadne neobjasnjive smrti) u odnosu na ostalu populaciju obolelu od epilepsije.

Rani razvoj deteta je uredan, ali kako se napadi intenziviraju u drugoj godini života, počinje da se primećuje razvojno odstupanje i drugi neurološki deficiti. Tu prvenstveno govorimo o usporenom psihomotornom razvoju, poremećajima u ponašanju (uključujući i psihoze), teškoćama kretanja i ravnoteže, usporenom razvoju govora, zaostajanju u rastu, teškoćama spavanja, poremećaju senzorne integracije, poremećaju termoregulacije i drugim poremećajima autonomnog nervnog sistema (telesna temperatura, znojenje, bol...). Napadi su često isprovocirani različitim okidačima (trigerima), pošto je prag nadražajaveoma nizak. U najčešće okidače napada spadaju povišena telesna temperatura i uopšte variranje temperature, nedostatak sna, uzbuđenje, fizička aktivnost, odblesci svetlosti u slučajevima fotosenzitivnosti...

NAJAVA OSNIVANJA UDRUŽENJA

Istina je da se mi kao roditelji dece obolele od Dravet sindroma nosimo sa puno poteškoća. Prvo od dijagnostikovanja bolesti, nabavka terapije do pronalaženja saznanja o najkorisnijim tretmanima, koji bi u što većoj meri ublažili tegobe naše dece. O socijalno-ekonomskim aspektima problema bi moglo naširoko da se priča.

Zbog toga sam shvatila, a posebno nakon što sam bila uključena u rad udruženja Dravet sindrom u Rumuniji i postala član udruge Dravet sindrom Hrvatska, da i mi u našoj zemlji možemo i moramo da napravimo prvi korak u cilju organizovanja. Moramo da pokušamo zajedno da podignemo svest o ovom retkom epi sindromu. U isto vreme osnivanje udruženja je značajno i za ostvarivanje povezanosti sa drugim evropskim Dravet organizacijama. Još uvek neformalno, mi smo povezani sa roditeljima i lekarima iz inostranstva iz Dravet organizacije. Evropska Dravet federacija deluje u domenu podrške, istraživanja i lečenja Dravet sindroma. Od njih smo dobili podršku za osnivanje udruženja koje bi vodilo evidenciju o obolelima u Srbiji, saradivalo sa lekarima i tražilo način za poboljšanje kvaliteta života pacijenata.

Apelujem na sve roditelje čija deca boluju od ovog retkog sindroma ili slične retke epilepsije da nam se jave da podelimo iskustva, pružimo jedni drugima podršku i zajedničkim snagama nastavimo borbu za našu decu. Pozivam i neuropedijatre koji su imali dodira sa obolelima od Dravet sindroma, bez kojih sve ovo nije moguće, da nam pomognu u širenju svesti o ovoj retkoj bolesti, edukaciji roditelja, ali i neuropedijataru u unutrašnjosti zemlje.

Neprepoznavanje simptoma bolesti od strane lekara, kao i finansijske poteškoće da se obavi DNK testiranje u inostranstvu, dovode do toga da se često dijagnoza predugo čeka. To može biti pogubno za dete zbog prepisivanja neadekvatne terapije. Neki antiepileptici koji se koriste u terapiji epilepsije, kod dece obolele od Dravet sindroma, su potpuno zabranjeni jer izazivaju povećanje broja napada i pogoršanje stanja.

Prognoze su vrlo nepovoljne. Dravet sindrom je jedan od najotpornijih epileptičnih sindroma na postojeću farmakološku terapiju. Deca sa Davet sindromom ne mogu prerasti ovaj sindrom i takvo permanentno stanje svakodnevno utiče na kvalitet njihovog života. Njima je neophodna stalna nega i nadzor što je emocionalno i fizički veoma iscrpljujuće za sve članove porodice. U većini slučajeva, bar jedan roditelj ostaje bez posla da bi mogao da neguje dete. Ali, nema predaje...

Sa nama možete stupiti u kontakt preko informativnog sajta www.dravetsrbija.org; facebook stranice Dravet Srbija ili na kontakt telefon: 061-108-0896

Irena Letmanji Chifor, Dravet Srbija



PRAVA KORISNIKA ZDRAVSTVENE ZAŠTITE

Praksa pokazuje da često pacijenti i njihovi roditelji nisu upoznati sa svojim pravima u domenu zdravstvene zaštite, niti sa procedurama kako ta prava ostvariti. Koja su to osnovna prava koja ima pacijent (u ovom tekstu dete) u periodu stacionarnog lečenja, i kako sprečiti povrede tih prava?

O ovome roditelj često ne razmišlja dok se ne nađe u toj situaciji. Šta uraditi? U nastavku su date osnovne stavke važećih zakona i objašnjene su procedure za podnošenja zahteva. U cilju pojašnjenja dilema o pravima pacijenata, prevashodno dece, tokom stacionarnog lečenja u ustanovama sekundarnog i tercijarnog nivoa upućen je pismeno i dopis Institutu za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, koji smo više puta i kontaktirali ovim povodom. Do zaključenja ovog broja pismeni odgovor nismo dobili, ali je Jovanka Maoduš, dipl.prav. izjavila da će odgovor poslati, što ćete imati priliku da pročitate u sledećem broju časopisa. Takođe, očekujemo odgovor i od Službe kućnog lečenja, Dom zdravlja Novi Sad, te ćemo se uslugama i načinom ostvarivanja usluga koje pruža ova služba baviti u sledećem broju časopisa.

Treba imati na umu osnovna prava iz **Zakona o zdravstvenoj zaštiti** ("Sl. glasnik RS", br. 107/2005, 72/2009 - dr. zakon, 88/2010, 99/2010, 57/2011, 119/2012, 45/2013 - dr. zakon, 93/2014, 96/2015 i 106/2015), **Zakona o zdravstvenom osiguranju** ("Sl. glasnik RS", br. 107/2005, 109/2005

- ispr., 57/2011, 110/2012 - odluka US, 119/2012, 99/2014, 123/2014, 126/2014 - odluka US, 106/2015 i 10/2016 - dr. zakon), **Zakona o pravima pacijenata** ("Sl. glasnik RS", br. 45/2013), **Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti**, kao i pravilnicima koji bliže definišu ove zakone: **Pravilnik o sadržaju i obimu prava na zdravstvenu zaštitu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja** ("Sl. glasnik RS", br. 1/2015), **Pravilnik o sadržaju i obimu prava na zdravstvenu zaštitu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja i o participaciji za 2016. godinu** ("Sl. glasnik RS", br. 12/2016), **Pravilnik o načinu i postupku ostvarivanja prava iz obaveznog zdravstvenog osiguranja** ("Sl. glasnik RS", br. 10/2010, 18/2010 - ispr., 46/2010, 52/2010 - ispr., 80/2010, 60/2011 - odluka US i 1/2013) i **Pravilnik o načinu i postupku zaštite prava osiguranih lica Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje** (Sl. glasnik RS", br. 68/13 od 1. avgusta 2013., stupio na snagu 9. avgusta 2013.).

Više o lekovima, načinu i postupku uvoza i registracije leka, pogledati: **Zakon o lekovima i medicinskim sredstvima** ("Sl. glasnik RS", br. 30/2010 i 107/2012) i **Pravilnik o sadržaju zahteva i dokumentacije, kao i načinu dobijanja dozvole za stavljanje leka u promet** ("Sl. glasnik RS", br. 30/12), sa akcentom na lekove koji se koriste za lečenje retkih bolesti "Orphan" lekovi, lekovi siročići.

Svaki pacijent ima određena prava koja su mu zagantovana i ona zauzimaju važno mesto u medicinskoj praksi. Raspolaganje potrebnim informacijama pomaže da sa medicinskim osobljem pacijent izgradi kvalitetan odnos što dovodi do višeg kvaliteta zdravstvenih usluga.

Treba imati na umu i sledeće, pacijent je dužan da se prema zdravstvenom radniku odnosi sa poštovanjem i uvažavanjem. Ako se pacijent ne pridržava dužnosti, nadležni zdravstveni radnik može otkazati pružanje dalje zdravstvene zaštite pacijentu (izuzev hitne medicinske pomoći).



Републички фонд
за здравствено осигурање

Zdravstvena zaštita, u smislu Zakona o zdravstvenoj zaštiti, jeste organizovana i sveobuhvatna delatnost društva sa osnovnim ciljem da se ostvari najviši mogući nivo očuvanja zdravlja građana i porodice. Svaki građanin ima pravo da zdravstvenu zaštitu ostvari uz poštovanje ljudskih prava i vrednosti, odnosno ima pravo na fizički i psihički integritet i na bezbednost njegove ličnosti, kao i na uvažavanje njegovih moralnih, kulturnih, religijskih i filozofskih ubeđenja. Zdravstveni radnici obavljaju zdravstvenu delatnost u skladu sa važećom

zdravstvenom doktrinom i u skladu sa kodeksom profesionalne etike i za svoj rad preuzimaju stručnu, etičku, kaznenu i materijalnu odgovornost.

U *Zakonu o zdravstvenom osiguranju (član 43)* je definisano pacijentovo pravo na lekove, gde pravo na lekove i medicinska sredstva obuhvata:

1) pravo na lekove sa Liste lekova koji se propisuju na recept ili izdaju na nalog na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja i

2) pravo na medicinska sredstva koja se obezbeđuju iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, odnosno koja se propisuju na nalog ili se ugrađuju u organizam osigurano lice.

Osigurano lice koje smatra da je o njegovom pravu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja doneta odluka u suprotnosti sa zakonom, ima pravo da pokrene postupak zaštite prava pred nadležnim organom. Šta ovo u praksi znači? Znači da ukoliko zdravstvena ustanova načini prekršaj, npr. ne obezbedi za osigurano lice potrebne lekove koji su obuhvaćeni kao pravo iz obaveznog zdravstvenog osiguranja (*Zakon o zdravstvenom osiguranju, član 178. stav 3*), pacijent treba da reaguje. Kako? Pozivajući se na *Zakon o pravima pacijenata* kojim se uređuju prava pacijenata, način ostvarivanja i zaštite tih prava, kao i dužnosti pacijenata.

U pomenutom Zakonu o pravima pacijenata je definisano da pacijent ima pravo **na dostupnu i kvalitetnu zdravstvenu** zaštitu, a u granicama materijalnih mogućnosti sistema zdravstvene zaštite. U postupku ostvarivanja zdravstvene zaštite, pacijent ima pravo na jednak pristup zdravstvenoj službi, bez diskriminacije. Pacijent ima pravo na **sve vrste informacija** o stanju svoga zdravlja, zdravstvenoj službi i načinu kako je koristi, kao i na sve informacije koje su na osnovu naučnih istraživanja i tehnoloških inovacija dostupne. Takođe, pacijent ima pravo da bude **obavešten**,

kako bi doneo odluku o (ne)pristanaku na predloženu medicinsku meru. Obaveštenje obuhvata: dijagnozu i prognozu bolesti; kratak



opis, cilj i korist od predložene medicinske mere, vreme trajanja i moguće posledice preduzimanja/nepreduzimanja predložene medicinske mere; vrstu i verovatnoću mogućih rizika, bolne i druge posledice; alternativne metode lečenja; moguće promene pacijentovog stanja posle preduzimanja predložene medicinske mere, kao i moguće nužne promene u načinu života pacijenata; dejstvo lekova i moguće sporedne posledice tog dejstva. Ovo obaveštenje nadležni zdravstveni radnik dužan je dati pacijentu i bez traženja. Obaveštenje se pacijentu daje usmeno na način razumljiv pacijentu. Ako se proceni da pacijent, iz bilo kog razloga, ne razume dato obaveštenje, isto se može saopštiti članu pacijentove uže porodice. Za preduzimanje predložene invazivne medicinske mere, neophodan je **pismeni pristanak pacijenta**, odnosno njegovog zakonskog zastupnika. Pacijent ima pravo da zatraži **drugo stručno mišljenje** o stanju svoga zdravlja, a ovo pravo se ostvaruje na lični zahtev. Pacijent ima **pravo uvida u svoju medicinsku dokumentaciju**. U slučaju kada je pacijent dete, pravo uvida u medicinsku dokumentaciju ima zakonski zastupnik. Kako se ostvaruje pravo na uvid u dokumentaciju? Jednostavnim zahtevom u pisanoj formi u kome se definiše da pacijent želi uvid u dokumentaciju. Pacijent ima pravo na kopiju medicinske dokumentacije i snosi neophodne troškove izrade kopije dokumentacije. Dete do navršanih 15 godina života, ima pravo da bude smešteno na bolničko lečenje **u pratnji jednog**

od roditelja, usvojitelja ili staratelja, uvek kada je to moguće. Dete koje se nalazi na bolničkom lečenju ima pravo na posete u najvećoj mogućoj meri, u skladu sa svojim zdravstvenim stanjem i najboljim interesom. Pacijent ima pravo da na sopstvenu odgovornost napusti stacionarnu zdravstvenu ustanovu, osim u slučajevima propisanim posebnim zakonom. O nameri napuštanja stacionarne zdravstvene ustanove, pacijent je dužan da dâ pismenu izjavu, koja se čuva u medicinskoj dokumentaciji pacijenta. Pacijent ima pravo na najviši nivo olakšavanja patnje i bola, saglasno opšteprihvaćenim stručnim standardima i etičkim principima.



Svaki pacijent koji smatra da mu je uskraćeno neko pravo iz oblasti zdravstvene zaštite ili nije zadovoljan pruženom zdravstvenom uslugom, odnosno postupkom zdravstvenog ili drugog radnika ustanove, može podneti **prigovor**. Prigovor u tom slučaju treba da podnese zdravstvenom radniku ili direktoru ustanove ili savetniku za zaštitu prava pacijenata (*Zakon o pravima pacijenata, član 30*). Pacijent koji zbog stručne greške zdravstvenog radnika pretrpi štetu na svom telu, ili se stručnom greškom prouzrokuje pogoršanje njegovog zdravstvenog stanja, ima pravo na naknadu štete (*Zakon o pravima pacijenata, član 31*).

Zaštitu prava pacijenata obezbeđuje jedinica lokalne samouprave, određivanjem lica koje obavlja poslove savetnika za zaštitu prava pacijenata i obrazovanjem Saveta za zdravlje (*Zakon o pravima pacijenata, član 38*).

Pacijenti koji smatraju da nisu lečeni na pravi način, da je lekar bio neljubazan



ili da zdravstveni radnik nije hteo da im propiše terapiju, ili im nije obezbeđen odgovarajući lek, mogu savete za ostvarivanje svojih prava zatražiti na dve adrese:

- kod savetnika za zaštitu prava pacijenata (savetnik pacijenata) koji se nalazi u prostorijama opština, i
- kod zaštitnika prava osiguranika (zaštitnik) koji su smešteni u zdravstvenim ustanovama.

Savetnik pacijenata obavlja poslove zaštite prava pacijenata po podnetim prigovorima i pruža potrebne informacije i savete u vezi sa pravima pacijenata. **Zdravstvena ustanova dužna je da na vidnom mestu istakne ime i prezime, radno vreme savetnika pacijenata, kao i adresu i broj telefona na koji se pacijent može obratiti radi zaštite svojih prava.** Svaki pacijent treba da ima slobodu da kontaktira savetnika i zatraži pomoć. Zdravstvena ustanova je u obavezi da, na zahtev savetnika pacije - nata, najkasnije u roku od pet radnih dana, dostavi savetniku pacijenata sve tražene informacije, podatke i mišljenja. Pacijent (ili njegov zakonski zastupnik) prigovor može podneti savetniku pacijenata pismeno ili usmeno na zapisnik. Razlog za podnošenje prigovora mora biti precizno naveden: razlog, vreme, mesto i lica na koje se prigovor odnosi. Nakon utvrđivanja činjenica, savetnik pacije - nata sačinjava izveštaj, koji **najkasnije u roku od tri radna dana**, dostavlja podnosiocu prigovora, kao i rukovodiocu organizacione jedinice

i direktoru zdravstvene ustanove. Direktor zdravstvene ustanove, obavezan je da u roku od pet radnih dana od dobijanja izveštaja, dostavi savetniku pacijenata obaveštenje o postupanju i preduzetim merama u vezi sa prigovorom. Ukoliko podnosilac prigovora nije zadovoljan izveštajem savetnika pacijenata, može se obratiti dalje Savetu za zdravlje, zdravstvenoj inspekciji, odnosno nadležnom organu organizacije zdravstvenog osiguranja kod koje je pacijent zdravstveno osiguran.

Zaštitu prava osiguranog lica obezbeđuje i organizacija zdravstvenog osiguranja kod koje je to lice zdravstveno osiguranano. Način i postupak zaštite prava iz zdravstvenog osiguranja svojim opštim aktom bliže uređuje organizacija zdravstvenog osiguranja.

Zaštitu prava osiguranih lica vrši zaposleni u Republičkom fondu (**zaštitnik**). Zaštitnik pruža informacije u vezi sa zaštitom prava osiguranih lica iz zdravstvenog osiguranja; pruža stručnu i tehničku pomoć u vezi sa ostvarivanjem ovih prava; obaveštava nadležnu organizacionu jedinicu Republičkog fonda o eventualnim nepravilnostima; vodi evidenciju o broju i vrsti povreda prava. Osigurano lice koje smatra da mu je uskraćeno pravo iz zdravstvenog osiguranja podnosi zaštitniku **prijavu o povredi prava** iz zdravstvenog osiguranja pismeno ili usmeno na zapisnik (*Pravilnik o načinu i postupku zaštite prava osiguranih lica Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, član 7*). Zaštitnik pismenim putem

obaveštava osigurano lice o postupanju i preduzetim merama najkasnije u roku od 5 radnih dana od dana prijema prijave.

Poslove savetnika prava pacijenata na teritoriji Grada Novog Sada obavljaju diplomirani pravnici Sandra Gavrić-Weber i Mihajlo Knezi. Adresa savetnika za zaštitu prava pacijenata je: Gradska kuća, Trg slobode broj 1, 21000 Novi Sad. Za informacije o svojim pravima, pacijenti se savetnicima mogu obratiti telefonom na broj: 021/420-066, lokali: 105 i 130, kao i elektronskom poštom: mihajlo.knezi@novisad.rs i sandra.gavric@novisad.rs.

Podnosilac prigovora koji je nezadovoljan izveštajem savetnika pacijenata može da se obrati dalje Savetu za zdravlje, zdravstvenoj inspekciji (pacijent nezadovoljan odgovorom na prigovor, može se obratiti pismenim putem Zdravstvenoj inspekciji, odnosno Ministarstvu zdravlja Republike Srbije, Nemanjina 22-26, 11000 Beograd).



UPUĆIVANJE NA DALJU DIJAGNOSTIKU I LEČENJE U SRBIJI I INOSTRANSTVU

Postavlja se pitanje šta ako zdravstvena ustanova iz nekog razloga (slabe dijagnostičke mogućnosti, nedostupnosti lekova ili nekog trećeg razloga) ne može pacijentu da pruži neophodnu negu?

Ako zdravstvena ustanova kod koje se pacijent nalazi na stacionarnom lečenju ne može da pruži odgovarajuće zdravstvene usluge neophodne za postavljanje dijagnoze i lečenje, dužna je da pacijentu obezbedi u drugim zdravstvenim ustanovama odgovarajuću dijagnostiku i specijalističko-konsultativne preglede (*Pravilnik o načinu i postupku ostvarivanja prava iz obaveznog zdravstvenog osiguranja, član 44a*). Obezbeđivanje dijagnostike i specijalističko-konsultativnih pregleda u drugim zdravstvenim ustanovama, vrši se na osnovu internog uputa zdravstvene ustanove kod koje se pacijent nalazi na stacionarnom lečenju. Uz interni uput se dostavlja i fotokopija uputa izabranog lekara za stacionarno lečenje. Ako se pacijent upućuje u zdravstvenu ustanovu van područja filijale, zdravstvena ustanova u kojoj se pacijent nalazi na stacionarnom lečenju, pored uputa, službenim putem pribavlja i ocenu lekarske komisije matične filijale osiguranog lica za upućivanje u zdravstvenu ustanovu van područja filijale. Ako je zdravstveno stanje osiguranog lica takvo da u toku stacionarnog lečenja ili po završenom stacionarnom lečenju, zahteva da se odmah lečenje nastavi u drugoj zdravstvenoj ustanovi na području matične filijale, upućivanje se vrši direktno internim uputom koji izdaje zdravstvena ustanova u kojoj se osigurano lice nalazi na stacionarnom lečenju. Ako pacijent (dete) ostane bez potvrđene dijagnoze u Srbiji duže od 6 meseci, lekar je obavezan da šalje uzorak biološkog materijala u referentne medicinske centre u inostranstvu, gde će se postaviti dijagnoza, a onda može da se počne sa lečenjem deteta (*Zojin zakon*). Ukoliko pacijent ne dobije uput za dalju dijagnostiku ili lečenje sistemski, zahtev za uput

treba da inicira sam pacijent odnosno njegov roditelj ili zakonski staratelj.



LEKOVİ

U toku stacionarnog lečenja osiguranog lica, stacionarna zdravstvena ustanova dužna je da obezbedi sve neophodne lekove i medicinska sredstva. Po važećem *Pravilniku o načinu i postupku ostvarivanja prava iz obaveznog zdravstvenog osiguranja (član 74)*. Posle završenog stacionarnog lečenja, prilikom otpusta, stacionarna zdravstvena ustanova dužna je da osiguranom licu obezbedi lekove sa Liste lekova u količini potrebnoj do prvog javljanja izabranom lekaru, a najduže za period od pet dana. Dakle procedura je takva da pacijent po otpustu iz bolnice dobija lek za 5 dana, a za to vreme je obavezan da se javi izabranom lekaru radi nastavka terapije.

Po *Pravilniku o načinu i postupku ostvarivanja prava iz obaveznog zdravstvenog osiguranja (član 75)* stacionarna zdravstvena ustanova obezbeđuje osiguranom licu lek koji nije na Listi lekova, pod uslovima propisanim opštim aktom Republičkog fonda kojim se uređuje sadržaj i obim zdravstvene zaštite i to za vreme: stacionarnog lečenja; lečenja u dnevnoj bolnici; ambulantno-polikliničkog lečenja.

Pravo na lekove ostvaruje se na osnovu obrazaca: Lekarski recept (Obrazac LR-1), Nalog za propisivanje i izdavanje lekova sa Liste lekova pod posebnim režimom izdavanja (Obrazac N-1), Nalog za propisivanje i izdavanje lekova koji se ne nalaze na Listi lekova (Obrazac N-2) i Nalog za davanje injekcija (Obrazac OZ-5).

Pravilnikom o sadržaju i obimu prava na zdravstvenu zaštitu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja (Član 14), definisani su procesi dobijanja lekova sa Liste, lekova koji nisu na listi, enzimskih terapija.

Pravo na lekove i medicinska sredstva obuhvata pravo na lekove sa Liste lekova koji se propisuju na lekarski recept ili izdaju na nalog na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja kao i pravo na medicinska sredstva koja se obezbeđuju iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, odnosno koja se propisuju na nalog ili se ugrađuju u organizam osiguranog lica u skladu sa opštim aktom Republičkog fonda kojim se uređuju vrste i standard medicinskih sredstava koja se ugrađuju u ljudski organizam.

Lek se propisuje osiguranom licu u količini koja je neophodna do naredne kontrole, ali za period koji nije duži od 5 dana kod akutnih oboljenja i stanja, 30 dana kod hroničnih oboljenja.

U praksi se često susrećemo sa situacijom da je za lečenje deteta neophodan lek koji nije na Listi lekova. Ovakvom pacijentu se može obezbediti i lek koji nije na Listi lekova, a za koji je izdata dozvola za stavljanje u promet u Republici Srbiji samo za medicinske indikacije utvrđene dozvolom za stavljanje leka u promet, odnosno indikacije koje su navedene u uputstvu za upotrebu leka. Izuzetno, moguće je obezbediti i lek koji nije na Listi lekova, za koji nije izdata dozvola za stavljanje u promet u Republici Srbiji, samo za medicinske indikacije utvrđene u dozvoli za stavljanje u promet u zemljama Evropske unije, odnosno u zemljama koje imaju iste ili slične zahteve u pogledu izdavanja dozvole za lek kao u zemljama Evropske unije. U ovom slučaju se radi o tzv off-label primeni lekova, primeni lekova van indikacija ili sa drugim režimom doziranja ili načina primene ali u kliničkoj praksi dokazano pozitivno dejstvo leka. Česta je primena off-label lekova u pedijatriji. Neke zemlje imaju registre upotrebe off-label lekova i vodiče za njihovo propisivanje i primenu.

Osiguranom licu lek obezbeđuje zdravstvena ustanova tercijarnog ili sekundarnog nivoa zdravstvene zaštite, na osnovu mišljenja tri lekara odgovarajuće specijalnosti zdravstvene da je lek neophodan i da ne postoji odgovarajući lek na Listi lekova po generičkom, odnosno zaštićenom imenu leka, a da su iscrpljene sve druge terapijske mogućnosti lečenja.

Zdravstvena ustanova koja je uvela lek u terapiju, u obavezi je da osiguranom licu obezbedi lek za sve vreme primene terapije, kao i da prati terapijski efekat njegove primene u toku: stacionarnog lečenja, lečenja u dnevnoj bolnici i ambulantno-polikliničkog lečenja.

Zdravstvena ustanova tercijarnog nivoa u kojoj se leči osigurano lice obolelo od retke urođene bolesti metabolizma, obezbeđuje osiguranom licu i lekove za lečenje te bolesti koji se ne nalaze u Listi lekova, a koji predstavljaju enzimsku supstitucionu terapiju i imaju visok stepen efikasnosti u lečenju. Ova terapija se obezbeđuje na osnovu odluke Komisije Republičkog fonda za lečenje urođenih bolesti metabolizma. Komisija donosi odluku na predlog tri lekara specijaliste zdravstvene ustanove tercijarnog nivoa u kojoj se leči osigurano lice obolelo od retke urođene bolesti metabolizma, pojedinačno za svako osigurano lice.

Osiguranom licu obezbeđuje se lek i za indikaciju koja nije sadržana u dozvoli za stavljanje u promet u Republici Srbiji, ali je sadržana u dozvoli za stavljanje leka u promet u zemljama Evropske unije, odnosno u zemljama koje imaju iste ili slične zahteve u pogledu izdavanja dozvole za lek kao u zemljama Evropske unije. Ovakav lek pacijentu obezbeđuje zdravstvena ustanova tercijarnog ili sekundarnog nivoa zdravstvene zaštite, na osnovu mišljenja tri lekara odgovarajuće specijalnosti da je lek neophodan i da ne postoji odgovarajući lek na Listi lekova po generičkom, odnosno zaštićenom imenu leka, a da su iscrpljene sve druge terapijske mogućnosti lečenja.

I za kraj napomena: zajedno možemo mnogo! Udruženim snagama pacijenata, njihovih roditelja, lekara kao i odgovornih lica u službama dodatne podrške, a uz međusobno uvažavanje i poštovanje, učinimo lečenje naše dece što kvalitetnijim. Svi smo na istoj strani, zar ne?

Ivana Badnjarević, Udruženje ŽIVOT
Snježana Krklješ Kužet, Udruženje roditelja KLACKALICA
Zorica Valenčik, Udruženje roditelja KLACKALICA
Marija Protić, Udruženje roditelja KLACKALICA

BOOST TEAM & "Majica jedna donacije vredna, zajedno za Život"

U toku je Velika kampanja za pomoć Udruženju Život „Majica jedna donacije vredna, zajedno za Život“. Kampanja je namenjena prvenstveno firmama, ali i fakultetima, školama, vrtićima, sportskim klubovima, itd., koji se mogu priključiti 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 se priključuju 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 pet ili više majica biće uvršteni na spisak donatora i prijatelja na sajtu Udruženja Život.

Kampanju organizuje novosadska firma **Boost team**. Majice se mogu naručiti putem mail-a anka@boost-team.com ili dinka@boost-team.com, kao i putem brojeva telefona **066/220-210 i 066/220-212**.



Vredni tim Boost Team-a



Majica "Zajedno za Život"

SPAS U POSLEDNJI ČAS

SINDROM GLUT1 DE VIVO



27.05.2010.
najsrećniji dan
u mom životu.
Rodila sam
prelepu Oliveru
sa ocenama 9/10.

Sve je izgledalo savršeno. Od-
lazili smo redovno na siste-
matske preglede i vakcinacije.
Do 8. meseca Oliverin razvoj
je tekao uredno, kada su se
pojaviли prvi simptomi njene
bolesti. Olja je mnogo spavala,
nije se okretala čak ni na bok.
Po rečima pedijatra, ona je bila
lenja i debela beba.

Iako je odlično pratila pogle-
dom, osmehivala se, njena
lenjost nas je plašila, pa smo
je odveli kod fizijatra. Primili su
nas u bolnicu na vežbe i do-
datna ispitivanja. Pratili su je
fizijatri, neurolozi, genetičari,
psiholozi... Nizale su se ana-
lize i uglavnom, uredni nalazi.
Olja nije napredovala. Protuzija
jezika bila je sve izražajna, sa-
livacija, zagledavanja...Presta-
la je čak i glavu dobro da drži.
Oči su joj bile tužne. Podizala
je glavicu sa gomilom nemih
pitanja i ponovo je spuštala.
Bila je mlitava, visila je u našem
naručju. Dete nam je raslo, a
izgledalo je sve nezrelije. Njeni
pokreti su bili sve više ataksični,
klimavi. Uradili smo magnetnu
rezonancu u privatnoj klinici jer
su tad u Dečijoj bolnici u Novom
Sadu bili višegodišnji spiskovi
dece koja su čekala svoj red za
snimanje. Nalaz je bio uredan!
Nismo znali da li da se radu-
jemo ili ne. I dalje nije bilo od-

govora na pitanje "Zašto naše
dete nije dobro?"

Nastavili smo sa redovnim reha-
bilitacijama. Naš fizijatar je kroz
svaku rehabilitaciju sprovodila i
gomilu dodatnih analiza, te je
tako redovno praćeno Oliverino
stanje.

Sa 15 meseci, Olja je dobila prvi
težak epileptični napad. Usledio
je šok! Nada da nam je dete
samo lenjo, pala je u vodu. Zvuk
sirene hitne pomoći, trčanje le-
kara kroz kuću, zaustavljanje
napada...i danas leđi krv. Svet
se okretao oko naše porodice.
Tada mi je bilo kristalno jasno
da kreće velika borba, utakmica
iz koje moramo da izađemo kao
pobednici. Svaki trzaj njenog
tela mi je mleo dušu, a svaki
njen pogled ispod maske za
kiseonik mi je davao snagu i
zadatak da se borim zajedno sa
njom. U tim teškim trenucima
sam znala, verovala da ćemo
uspeti, da će sve proći...**Veru-
jem i sada!**

Dijagnostikovana joj je epile-
psija. Iako je CT bio uredan,
kao i MR koja je urađena sve-
ga 3 meseca ranije, naša dok-
torka neurolog je insistirala da
se ponove analize, jer kliničko
stanje Oliverine nije izgledalo
dobro. I... nalaz više nije bio
uredan. Viđeni su hamartomi
(non maligno) koji ukazuju na
moguća neurokutana oboljenja.
Radiolog je sumnjao na Tubero-
znu sklerozu. Ali, niko zvanično
i sa sigurnošću nije mogao pot-
vrditi tu dijagnozu, jer osim na



Mala Olivera u bolnici

mozgu, tumori se nisu pokazali
na drugim organima, što je ina-
če specifično za tu bolest. Po-
navljana su snimanja i svaki
novi nalaz je pokazivao da
nema bitnijih promena. Nismo
imali dijagnozu i nismo znali sa
čime se borimo. Uvođeni su joj
lekovi, povećavane su doze.
Olja više nije gubila svest, ali se
sve češće kočila, trzala u snu,
budila se mutnog pogleda, ma-
laksala. Intenzivno smo spro-
vodili rehabilitacije. Šta god da
smo čuli, mi smo to radili. Bilo je
i napretka. Postojali su i ti dobri
dani, kada nam je kuća odzva-
njala od njenog smeha, ali i oni
drugi, češći, kada bi klonula, bila
mirna, nemoćna, kada bi više
puta na dan dobijala spastične
napade u skočnim zglobovima,
napade zagledanja...

Nismo prestajali da lutamo od
lekara do lekara, od klinike do
klinike...ali niko nije imao baš
ništa novo da nam kaže. Ostala

sam ponovo u drugom stanju. Emocije su se mešale. Radovali smo se što Olivera više neće biti sama. Prva kontrola trudnoće kod genetičara, bila je poražavajuća. Reči doktorke su mi se urezale u srce: **“Mi ne znamo šta je sa vašim prvim detetom i sve dok se malena ne dijagnostikuje, skidamo odgovornost sa sebe...”**. Dobila sam preporuku za prekid trudnoće! Uzaludno sam se ponadala da će se ubrzati dijagnostika moje Olje i da će nam dati bar predlog gde dalje da idemo, koje analize da radimo da bismo saznali da li je beba zdrava. Ali ne.....nikad nećemo znati da li je ta beba možda mogla biti zdrava.....Morali smo da zaustavimo trudnoću... S tim se i dalje budim svakog jutra.....

Tako su prolazili dani, nedelje, meseci, godine... Napadi, neprospavane noći, teški bolnički dani, stres, tenzija. Bojala sam se da ćemo zakasniti! Lekari su uradili, kako su tad govorili, sve što se može. Nisu uspeali da pronađu dijagnozu, ali više ništa novo se nije ni radilo. Bila sam očajna. Deca koja nemaju dijagnozu, nemaju prava na: pelene, kolica, enteralnu hranu, na pomagala, na tuđu negu i pomoć, na ispravno lečenje... Sve je zavisilo od dobre volje lekara da li će staviti “neku šifru” koja ne pripada detetu, da bi ostvarilo bar nešto od toga. Osećala sam se nemoćno. Nisam imala novac da odvedem dete negde u inostranstvo i da tamo pokušam... Pretraživajući inter-



Olivera prima terapiju

net, naišla sam na udruženje “Život”. Na sajtu sam pročitala Zojinu priču i sve ostale priče o borbi naših anđela. Pozvala sam predsednicu udruženja Bojanu Miroslavljević. U možda najtežem periodu naše borbe do sad, Bojana je stala uz mene. Dobila sam veliku podršku, vetar u leđa od majke koja se i sama borila za svoje dete. I ne samo za svoje, već za svu našu decu. Nepravda je ono što nas ruši, a Bojana je uspevala da istera pravdu i pronađe pravi put. Pored svega što je i sama prolazila tad sa svojom Zojom, uspela je da mi pomogne da za početak dobijemo upute za Beograd. Ali, na žalost ponovo sve uzalud! Pregledi, kontrole, nove analize, ali od dijagnoze opet ništa! Čak ni dan danas nismo dobili nalaze jednog genetskog ispitivanja za koje je krv uzeta pre oko 3 godine.



Mala Olja sa mamom Anđelom

Zoja je otišla. Raširila je svoja krila. Napustila je svoje roditelje. Napustila je sve nas. Ali samo fizički. Bojana, ne dozvolivši da se Zojina priča ponovi, učinila je da iako fizički njeno dete nije sa nama i dalje živi kroz svu našu decu koju je spasila...



Vidno poboljšanje stanja male Olje

Usvajanje **“Zojinog zakona”** je jedna velika pobeda. Pobeda dece koja su nas napustila, pobeda dece koja ce sad na vreme biti dijagnostikovana, pobeda i nas roditelja čiji životi dobijaju put i smisao, Bojanina pobeda! Zoja živi u svakom detetu koje je spašeno. Prestali smo da lutamo od lekara do lekara. Našli smo put!

Po ubrzanom postupku, po novom zakonu, zakazana nam je kontrola u Beogradu, uzeta krv, odrađen DNK. Uzorci krvi poslali su u inostranstvo na analizu uz sve dozvole i odrađene konzilijume. Za par meseci, Olivera je dobila svoju dijagnozu- **GLUT 1 DE VIVO**.

Zar nije moglo tako i ranije???

Oliveri su odmah ukinuti lekovi koje ne treba da pije. A uzimala ih je 4 godine! Umesto 4 antiepileptika, ostali smo na jednom. Prepisane su joj vitaminske kapi koje nabavljamo u inostranstvu. Olja je na ketogenoj ishrani. Nije lako. Olja je osetila sve ukuse, zavolela hranu... A sada... za nju ne postoje voće, slatkiši, sokovi... Olivera sada ima 3 obroka, veoma masna, odmerena na digitalnu vagu. Dešava se da doručak pojede u 9h, a već u 11h kaže da je gladna.

Međutim, sledeći obrok joj je tek u 15h. Između ništa ne sme da unosu u organizam osim vode. Na ulici pruža ručice kada vidi da neko dete nešto jede. U kući niko ne jede ništa pred njom. Mnogo je teško, ali sve to вреди izdržati jer je boljitak i napredak više nego vidljiv. Olja više nema epileptičnih napada, nema spazma u skočnim zglobovima, samostalno ustaje držeći se za nameštaj, puži, a ne pada, stoji i po desetak sekundi bez pridržavanja, ataksije su sve manje. Olja je počela i da priča. Omakne joj se i po neka psovka, koja je naravno oproštena

posle dugih 5 godina njenog ćutanja.

Najzad znamo sa čime se borimo i odmah je lakše. Radost se vratila u našu kuću. Svaka Oliverina nova reč izaziva divan osećaj, svaki njen voljni pokret bez trzaja i podrhtavanja, uliva nam veću snagu. Da je ranije dijagnostikovana, Olja bi sada bila mnogo bolja, krenulo bi se ranije sa pravom terapijom. Sada bi imala brata ili sestru. Ali, ne želimo da se vraćamo i mislimo o onome što je izgubljeno. Najbitnije je da sad imamo dijagnozu i svoj put. Nadamo se

da će uskoro studijski lek koji je u 2. fazi ispitivanja, početi da se primenjuje, te da će Olja dobiti još bolju šansu da se bori sa svojom bolešću.

Sada, kada je krenuo napredak, iskoristićemo koliko god je u našoj mogućnosti da se uključimo u što intenzivnije rehabilitacije (logopedi, defektolozi, fizioterapeuti). Olivera zaslužuje da oseti tlo pod svojim nogicama, da prohoda. **Naša priča se nastavlja... Nadamo se napretku i lečenju!**

Andela Kerkez, Oljina mama

U SVETU JE OD 1991. godine do danas otkriveno oko 500 osoba koje boluju od Glut1 de Vivo sindroma. Stručnjaci misle da postoji veći broj obolelih, ali ostaju nedijagnostifikovani ili budu pogrešno dijagnostifikovani zbog sličnosti simptoma sa drugim neurološkim poremećajima.

Prvi simptomi su:

- epileptični napadi koji se javljaju već u prvim mesecima života (do 6 meseci)
- usporen rast glave
- usporen psihomotorni razvoj
- smanjen mišićni tonus (hipotonija)
- nemogućnost koordinacije dobrovoljnih pokreta (ataksija)
- nevoljni grčevi mišića koji rezultiraju sporim, krutim pokretima



Olja danas...

KETOGENA DIJETA

I STRAŽIVANJA SU UKAZALA da hrana bogata mastima, sa smanjenim saržajem ugljenih hidrata i belančevina dovodi do ketoze, odnosno nastanka ketonskih tela. Uobičajeni izvor energije za čoveka su ugljeni hidrati (šećer, hleb, testo, itd.), dok kod ketogene dijete primarni izvor energije postaju masti, što dovodi do smanjenja nivoa glukoze, te se masti razgrađuju kao alternativni izvor energije. U toku gladovanja, razlažu se masti iz sopstvenog masnog tkiva, a u toku ketogene dijete se razlažu unete masti. Tek je 1967. godine objašnjen metabolički značaj ketonskih tela i njihov potencijal da služe kao izvor energije za ćelije mozga. Međutim, sama ketoza ne može u potpunosti da objasni antikonvulzivni efekat ketogene dijete, s obzirom da se

ketoza javlja već u prvih nekoliko dana nakon uvođenja dijete, a da se antikonvulzivni efekat javlja tek nakon 1-2 nedelje.

U početku je ketogena dijeta primenjivana kod svih bolesnika sa epilepsijom, mada se najuspešnijom pokazala kod dece. Na žalost, ne može se predvideti kod kojih će bolesnika ona imati efekat, a kod kojih ne.... Kod dece obolele od Glut 1 de Vivo sindroma ova dijeta je veoma uspešna, s obzirom da se radi o oštećenju glut1 transporter koji prenosi šećer do mozga, povoljan efekat daju masnoće koje preuzimaju funkciju i daju energiju mozgu.

MOWAT-WILSONOV SINDROM

INTERVJU

Dr Ivan Ivanovski je jedan od najvećih svetskih eksperata za Mowat-Wilsonov sindrom. Trenutno radi u službi kliničke genetike u bolnici Santa Maria Nuova u Ređo Emiliji u Italiji i šef je službe dr Livia Garavellia, u projektu čiji je deo zadužen za pravljenje internacionalne baze podataka, prikupljanje i analizu istih. Zahvaljujući dr Ivanovskom upoznaćemo vas detaljnije sa ovim sindromom.

ŠTA JE MOWAT-WILSONOV SINDROM?

Mowat-Wilsonov sindrom je retka genetska bolest koja zahvata više organa i organskih sistema, od kojih su najbitniji nervni, kardiovaskularni, intestinalni i genito-urinarni. Bolest je dobila ime po lekarima koji su prvi opisali grupu od 6 pacijenata obolelih od, do tada, nepoznate bolesti - David Mowat i Meredith Wilson. Od tada (1998. god) do danas je dijagnostifikovano oko 300 osoba sa ovom bolešću.

U Srbiji danas žive samo 2 osobe obolele od MWS. Poređenja radi, u Italiji koja ima 8,5 puta više stanovnika od Srbije, je do danas obolelo oko 40 osoba. Zbog svoje niske učestalosti i (ne) dostupnosti dijagnostike, pretpostavka je da je broj obolelih ipak nešto viši, kako u Srbiji, tako i u svetu.

ŠTA GA UZROKUJE?

U svakoj ćeliji (izuzev polnih) zdravog ljudskog organizma postoje 2 kopije DNK – po jedna nasleđena od svakog roditelja. Na taj način svaka ćelija sadrži po 2 kopije svakog gena. Kod osoba obolelih od ove bolesti postoji nonsens mutacija ili delecija jedne kopije gena ZEB2. I mutacije i delecije dovode do izostanka sinteze proteina – kod mutacija dolazi do blokade sinteze, tj. do njenog prekida, a kod delecija sinteza na oštećenoj kopiji ni ne počne jer nedostaje ceo gen.

U zavisnosti od tipa ćelije u organizmu, određeni geni mogu imati manju ili veću funkciju, tj. u nekim organima se stvaraju velike količine proteina, dok u drugim ona u potpunosti nedostaje.

Sinteza proteina bazirana na preostaloj zdravoj kopiji je nedovoljna za obavljanje važnih uloga u nastanku i u funkciji nervnog sistema (centralnog pre svega), srca, bubrega, a samim tim i do poremećenog ili smanjenog funkcionisanja ovih, a i drugih organa. Ovakav tip bolesti se naziva autozomno-dominantan. Za razliku od mnogih drugih genetskih bolesti, MWS nije nasledna, tj. roditelji obolele dece su potpuno zdravi.

Trenutno u svetu postoji svega 9 osoba koje imaju poseban, misens (missense) tip mutacije u genu ZEB2. Ovaj tip mutacije za posledicu nema klasičan gubitak funkcije proteina, već je njegova funkcija u određenoj meri izmenjena, pa samim tim osobe sa ovom mutacijom uglavnom nemaju klasičan tip bolesti kao osobe sa uobičajenim mutacijama i delecijama. Zbog svoje netipičnosti, broj osoba sa ovim tipom mutacije je verovatno daleko veći. Mišljenje određenih eminentnih kliničkih je da osobe sa misens mutacijama nemaju MWS, već se njihova bolest može kvalifikovati kao poseban entitet.

KOJI SU SIMPTOMI?

Prvi znaci bolesti mogu biti vidljivi



Dr Ivan Ivanovski

već na rođenju, ali zbog svoje male rasprostranjenosti i nepoznavanja, bolest veoma retko bude već tada prepoznata.

Najbitnij klinički znaci su:

1. Vidljivi na rođenju i u prvim danima života – Hiršprungova bolest (često prisutna i u drugim genetskim bolestima) koja se najčešće manifestuje zatvorom, distenzijom trbuha, povraćanjem, srčane mane, anomalije bubrega i genitalija (češće kod dečaka).

2. Vidljivi u prvim godinama života – Epilepsija, zaostajanje u psihomotor-
nom razvoju (dete ne drži samostalno glavu, ne sedi, ne hoda, ne razvija govor), fizičke promene na centralnom nervnom sistemu vidljive tokom pregleda Nuklearnom Magnetnom rezonancom (corpus callosum, hippocampus, proširenje moždanih komora,

anomalije zuba i skeleta, naročito prstiju (izduženi i/ili krivi). Tipičan izgled glave i lica koji se menja sa godinama, retka i tanka kosa, velike oči, širok koren nosa, guste i/ili široke obrve, „klempave“ uši koje su u donjoj trećini savijene unapred, otvorena usta, izdužen vrh brade.

Prvi korak predstavlja postavljanje kliničke dijagnoze. Tačni kriterijumi ne postoje, jer neki od glavnih simptoma i znakova mogu izostati kod pojedinih obolelih. Prisustvo ili odsustvo jednog ili više bitnih kliničkih znakova ne potvrđuje, ali i ne isključuje definitivnu dijagnozu. Postoje velike varijacije u zastupljenosti i težini kliničkih znakova. Pojedine obolele osobe imaju svakodnevne epileptične napade, dok neke nikad ne dožive ni jedan jedini epi napad. Većina obolelih nikad ne progovori, manjina izgovara proste reči (čiji je broj ograničen na desetak), dok su izuzetno retke osobe koje su sposobne da vode prostu konverzaciju.

KAKO SE POSTAVLJA DIJAGNOZA?

Od 2001. godine se zna da je MWS uzrokovan mutacijom/delecijom u ZEB2 genu. Postoji nekoliko molekularnih tehnika za postavljanje



Lica MWS

vljanje dijagnoze, a svaka se svodi na detekciju odsustva jedne kopije gena ZEB2 u ćelijama obolele osobe. U Srbiji je nemoguće obaviti molekularnu analizu, pa je kod sumnje na MWS neophodno krv obolele osobe poslati na analizu u neki od centara u inostranstvu:

Rim – kontakt prof. Marčela Zolino (Marcella Zollino) Katolički univerzitet, bolnica A.Đemeli, Institut za medicinsku genetiku (Universita

Cattolica, Policlinico Gemelli, Instituto di Genetica Medica) Prof. Zollino; Erlangen, Nemačka – kontakt dr Kristijane Zvajer (Christiane Zweier) Institut za humanu genetiku, Univerzitet Fridrih-Aleksander (Institute of human genetics, Friedrich-Alexander Universitat.

KAKO SE LEČI?

Kao i za mnoge druge genetske bolesti lek za ovu bolest ne postoji. Ono čime trenutno raspolaže humana medicina je poboljšavanje kvaliteta života obolelih. U multidisciplinarno lečenje su uključeni pedijatri (neurolozi, kardiolozi, nefrolozi, endokrinolozi) hirurzi, klinički genetičari, psiholozi, specijalisti fizikalne medicine, ginekolozi, urolozi i drugi. Svaki od (sup)specijalista ima za cilj lečenje, ili bar ublažavanje postojećih simptoma. Podrška oboleloj osobi i porodici je neophodna. Obolele osobe zahtevaju nadzor 24h dnevno.

GDE SE MOŽE NAĆI PODRŠKA I VIŠE INFORMACIJA?

Srbija se sa svojih 7 miliona stanovnika ubraja u populaciono male zemlje pa je i broj obolelih od MWS kao i od drugih genetskih bolesti, srazmerno mali. Zbog toga, trenutno, još uvek ne postoji posebno udruženje za svaku genetsku bolest kao što je to slučaj u nekim većim (i bogatijim) državama – Italija ima svoje udruženje za MWS i okuplja 30-tak porodica.

Neophodne informacije se mogu naći na sledećim adresama:

www.mowat-wilson.org – Međunarodno udruženje porodica čija su deca obolela od MWS;

www.zivotorg.org – Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece “Život”;

www.mowatwilson.it – Italijansko udruženje porodica čija su deca obolela od MWS.

BUDUĆNOST MWS?

Na mnoga pitanja u vezi ove bolesti i dalje nemamo odgovore (na primer, zašto neka deca imaju težak oblik epilepsije, a neka nemaju? Zašto neka deca prohodaju sa 2 godine, a neka sa 10? Zašto neka deca govore, a neka ne?).

Ono što se zna je da osobe koje imaju kompletnu deleciju gena ZEB2 uglavnom imaju teži oblik ove bolesti od dece koja imaju nensens mutaciju. Zbog toga je pre godinu dana u Italiji započeta velika studija koja je kao primarni cilj postavila nalaženje „Genotipsko-fenotipske korelacije“, tj. mogućnost predviđanja kliničkog toka i težine bolesti na osnovu mutacije/delecije za svakog obolelog ponaosob. Prikupljeni su klinički podaci od obolelih iz celog sveta (80 pacijenata iz 15 zemalja – većina su novooboleli). Prvi deo studije se bavio nalazima Nuklearne magnetne rezonance (NMR, MRI) mozga, karakteristikama epilepsije i psihomotornim razvojem obolelih. Dobijeni rezultati govore u prilog postojanja skupa određenih malformacija koje su tipične za obolele od MWS (dosadašnje studije su govorele isključivo o poremećajima korpus kalozuma). Takođe je primećeno da osobe koje imaju kompletnu deleciju gena imaju težu kliničku sliku.

Drugi deo studije je upravo počeo i baviće se detaljnom analizom svih ostalih kliničkih parametara (Hiršprungova bolest, srčane mane, skeletne anomalije...)

Paralelno sa drugim delom studije, započet je i treći deo. U laboratorijskim uslovima vrše se analize krvi obolelih osoba tokom kojih se pokušava stvaranje proteina i upoređivanje njihove funkcije. Svaka mutacija vodi stvaranju drugačijeg proteina, a svaki protein funkcioniše drugačije. Poređenjem ovih abnormalnih proteina, sa normalnim proteinom mogao bi se naći odgovor na gore postavljena pitanja.



Jelena iz Barajeva, 13 god.

ŠANSA ZA DECU OBOLELU OD BATENOVE BOLESTI

BIOMARIN OBJAVIO POZITIVNE REZULTATE ENZIMSKE SUPSTITUCIONE TERAPIJE ZA CLN2

Na XII godišnjem svetskom simpozijumu za lizozomske bolesti koji je održan 29.2.-04.03.2016. u San Dijegu (USA) objavljeni su pozitivni rezultati od američke kompanije BioMarin u vezi sa podacima o kliničkoj studiji enzimske supstitucione terapije za CLN2 (kasni infantilni oblik Batenove bolesti). Ispitivanja su se odvijala u Londonu, Rimu, Hamburgu i Ohaju (SAD). Troje dece (3 devojčice) iz našeg udruženja su uključena u ovo ispitivanje i preko godinu dana primaju ovu terapiju.

Dr Angela Schulz iz Hamburga objavila je rezultate nakon 48-nedeljnog ispitivanja. Ukratko, rezultati su pokazali sledeće:

1. Ispitivanja su merila opadanje motoričkih i jezičkih veština kod dece i pokazala smanjenje progresije bolesti od 80% u jednoj godini, u poređenju sa dostupnim podacima o prirodnoj progresiji bolesti.
2. 87% ispitivane dece imalo je sporiju progresiju bolesti.
3. Ovo znači da bismo na mernoj skali CLN2 (kojom se meri pokretljivost i jezik, sa normalnim rezultatom 3 boda za oba) očekivali da rezultati kod dece opadnu za 2 boda tokom 48 nedelja. Kod ispitivane dece prosečno opadanje bilo je 0,43 boda.
4. Rezultati magnetne rezonance takođe su pokazali da je gubitak moždane mase bio manji kod ispitivane dece nego kod dece sa prirodnom progresijom bolesti.
5. Lek Cerliponase Alpha daje se deci kroz otvor direktno u mozak tokom četvoročasovne infuzije svake dve nedelje. Objavljeni

podaci pokazuju da je proces uopšteno bezbedan i da ga deca dobro podnose.

6. Nakon daljeg ispitivanja podataka za devetoro dece koja su ušla u nastavak studije, uvidelo se da se pozitivni efekti nastavljaju – deca su pokazala napredak od 0,2 boda posle 72 nedelje u poređenju sa očekivanim gubitkom od 3,13 boda.

7. Od tih devetoro dece troje je napredovalo za jedan bod, petoro je ostalo stabilno, a jedno je izgubilo jedan bod.

8. Četvoro dece prima lek već 88 nedelja i podaci pokazuju pad od 0,5 boda u poređenju sa očekivanim padom od oko 3,83 boda.

9. BioMarin planira da aplicira za dobijanje dozvole za ovaj lek nadležnim institucijama u Evropi i SAD-u sredinom 2016. godine i postoji nada da će dobiti zvanični odgovor u prvoj polovini 2017. godine.

Izjava BioMarina povodom etičke primene ("compassionate use") leka Cerliponase Alpha je sledeća:

Program ranog pristupa
"BioMarin planira da sprovede program ranog pristupa leku kako bi obezbedio lečenje dodatnim CLN2 pacijentima pre nego što se dobije zvanično odobrenje (marketing authorisation). Program ranog pristupa leku imaće ograničenja u smislu obima i broja učesnika i biće sproveden po protokolu. Očekujemo da će program biti sproveden u centrima koji su učestvovali u studiji Cerliponase alpha. Ta mesta imaju iskustva u davanju leka direktno u mozak i

omogućili bi neprestani nadzor nad pacijentima. Očekuje se da program počne u trećem kvartalu 2016. godine. Tačno vreme početka programa razlikovaće se u zemljama učesnicama. Još uvek se odlučuje o ukupnom obimu, kriterijumima za podobnost i detaljima ovog programa. S obzirom na rizik, BioMarin mora da se pridržava specifičnih zakonskih procedura u svakoj zemlji i započeo je ove pripreme, sa ciljem da bude spreman da počne sa lečenjem u 3.kvartalu 2016.godine. BioMarin će objaviti naknadne informacije o obimu, prostoru i vremenu početka ovog programa kad postanu dostupne." Udruženje ŽIVOT aktivno radi sa nadležnim organima u Srbiji i Evropi, zajedno sa našim kliničarima, da osiguraju da se ova dobra vest brzo pretvori u efikasni tretman za decu kojima je potreban.

Ujedno, svi se prisećamo porodica za koje su ova dostignuća stigla prekasno. Od srca im se zahvaljujemo za neprocenjiv doprinos koji je svako od ove dece dalo, omogućivši nam da stignemo tu gde se danas nalazimo. Znamo da je ovo sledeći važan korak u tretiranju ovih bolesti, kao i u našoj borbi za svet bez Batenove bolesti.

Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece ŽIVOT



TRI ZNAČAJNA DOGAĐAJA POVODOM DANA RETKIH BOLESTI

Povodom obeležavanja **Dana retkih bolesti – 29. februara**, Udruženje pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije **SUPRAM** iz Beograda organizovalo je niz događaja:

PREDAVANJE: zajedno sa Centrom za pravna istraživanja Instituta društvenih nauka u Beogradu i Nacionalnom organizacijom za retke bolesti Srbije – **NORBS**, 29. februara 2016, u 17.00 h u velikoj sali Instituta društvenih nauka, ul. Kraljice Natalije 45, održano je predavanje na temu *“Medicinsko-pravni aspekti dijagnostikovanja i lečenja retkih bolesti u Srbiji”*, a predavači su bili dr Hajrija Mujović - Zornić, naučni savetnik Instituta društvenih nauka i potpredsednik SUPRAM-a i dr Dragan Miljuš, šef Odeljenja za prevenciju i kontrolu nezaraznih bolesti Instituta za javno zdravlje Srbije i član SUPRAM-a.

KONFERENCIJA: u Svečanoj sali Dekanata Medicinskog fakulteta, u utorak 1. marta 2016. u 11h održana je konferencija *„Zajedno za obolele od retkih bolesti – pristup uslugama u Republici Srbiji i strateške promene“* koju su zajednički organizovali SUPRAM, Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije – NORBS i Institut za molekularnu genetiku i genetski inženjering Univerziteta u Beogradu – IMGGI. Na konferenciji su predstavljeni rezultati projekta *„Ravnopravnost u politikama i uslugama za osobe sa retkim bolestima“* koji finansijski pomažu Evropska Unije i Kancelarija za saradnju sa civilnim društvom Republike Srbije. Konferencija se održala pod pokroviteljstvom Ministarstva zdravlja Republike Srbije i uz podršku Ministarstva za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja.

KONTINUIRANA MEDICINSKA EDUKACIJA: u sali Kliničkog centra Srbije, u četvrtak 3. marta u 9.30 h, održana je kontinuirana edukacija kao

kurs prve kategorije, akreditovan od strane Zdravstvenog saveta Srbije za članove svih zdravstvenih komora. Edukaciju je sproveo tim predavača u okviru projekta koji finansijski pomažu Evropska Unije i Kancelarija za saradnju sa civilnim društvom Republike Srbije.

Predavanja SUPRAM-a deo su programa kontinuirane medicinske edukacije zdravstvenih radnika i zdravstvenih saradnika, akreditovanog pred Zdravstvenim savetom Srbije kao stručni skup koji nosi 2 boda za slušaocce medicinske struke i to za: lekare, stomatologe i medicinske sestre i tehničare. Ona su otvorena i za druge zainteresovane slušaocce, građane a naročito i udruženja pacijenata koji su pogođeni ili se brinu o osobama sa retkim bolestima. Do sada su slična predavanja održana u Domu zdravlja Zvezdara (8.12.2015), Domu zdravlja Novi Sad (20.02.2016), a planira se takođe predavanje u okviru manifestacije Opšte bolnice u Smederevu *“Smederevski lekarski dani”*, i Kliničkim centrima Vojvodine i Niša.

Naime, SUPRAM je oktobra 2015. dobio akreditaciju za kurs na temu: *Retke bolesti u sistemu zdravstvene zaštite u Srbiji: pristup zdravstvenim uslugama i prava pacijenata*. Kurs je akreditovan od strane Zdravstvenog saveta kod Lekarske komore, Farmaceutске komore, Komore biohemijara kao kurs prve kategorije i nosi 6 poena za učesnike. Realizacija predavanja je jedna od komponenti šireg projekta: *Ravnopravnost u politikama i uslugama za osobe sa retkim bolestima*, koji sprovode Udruženje pravnika SUPRAM, Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije – NORBS i Institut za molekularnu genetiku i genetičko inženjerstvo Univerziteta u Beogradu – IMGGI. Predavači su istaknuti stručnjaci iz ove oblasti: prof. dr Svetozar Damjanović, Medicinski fakultet Univerziteta u

Beogradu; prim. dr Dragan Miljuš, Institut za javno zdravlje Srbije “Dr Milan Jovanović Batut”; prim. dr sc Zorica Šumarac, Klinički centar Srbije, Centar za medicinsku biohemiju; dr Hajrija Mujović-Zornić, naučna savetnica, Institut društvenih nauka; dr Maja Stojiljković, viša naučna saradnica, Institut za molekularnu genetiku i genetičko inženjerstvo; dr Marta Sjeničić, naučna saradnica, Institut društvenih nauka; doc. dr Isidora Jarić, Filozofski fakultet Univerziteta u Beogradu; dr Marko Milenković, naučni saradnik, Institut društvenih nauka; Dragana Marčetić, sudija Prvog osnovnog suda u Beogradu; Milan Marković, istraživač saradnik, Institut društvenih nauka.

Za program koji je prvi takve vrste na temu retkih bolesti organizovan u više gradova u Srbiji odabrana su sledeća predavanja: - *Retke bolesti - prepoznavanje medicinskog problema*, prof. dr Svetozar Damjanović, - *Laboratorijska dijagnostika retkih bolesti - Nacionalni ekspertske centri*, dr sc Zorica Šumarac; - *Genetska testiranja u diagnostici retkih bolesti*, dr Maja Stojiljković; - *Registri bolesnika sa retkim bolestima*, dr Dragan Miljuš; - *Pravni aspekti dijagnostike retkih bolesti*, dr Hajrija Mujović Zornić; - *Društveni položaj osoba sa retkim bolestima i članova njihovih porodica*, dr Isidora Jarić; - *Zdravstveno-pravni aspekti pružanja usluga osobama sa retkim bolestima i članovima njihovih porodica i ostvarivanje prava na zdravstvenu zaštitu*, dr Marta Sjeničić.

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



Veliko interesovanje u Novom Sadu

UDRUŽENJE PRAVNIKA SUPRAM / LIČNA KARTA:

Udruženje pravnik za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije - **SUPRAM** nedržavna je, nepolitička i neprofitna organizacija građana i po svojoj orijentaciji predstavlja strukovno udruženje pravnik koji se bave ili su zainteresovani za medicinsko i zdravstveno pravo kroz projekte, edukaciju i primenu propisa u praksi.

Članovi Udruženja su po obrazovanju pripadnici pravnih stuka, a pridruženi članovi mogu biti pripadnici medicinskih struka i drugi zainteresovani pojedinci.

PRESEDNİK: dr Marta Sjeničić, viši nauni saradnik Instituta društvenih nauka, doktor medicinskog prava, predavač na doktorskim studijama FON-a u Beogradu, konsultant na projektima Evropske komisije iz oblasti zdravstvene i socijalne zaštite i rukovodilac projekata SUPRAM-a.

POTPREDSEDNİK: dr Hajrija Mujović-Zorničić, naučni savetnik Instituta društvenih nauka, doktor medicinskog prava, profesor po pozivu na više pravnih i medicinskih fakulteta u Srbiji i regionu, rukovodilac naučnih projekata Instituta i upravnica Pravnog Centra .

GENERALNI SEKRETAR: Milan Marković, doktorant međunarodnog prava na Univerzitetu u Gracu, istraživač saradnik Instituta društvenih nauka, angažovan na projektima Univerziteta u Groningenu, Aberdinu i Gracu u oblasti ljudskog prava na zdravlje.

PROGRAMSKI SEKRETAR: dr Marko Milenković, naučni saradnik Instituta društvenih nauka, doktor upravnog prava, član predsedništva SUPRAM-a.

PREDSEDNİŠTVO: u sastavu prvog predsedništva su, po funkciji, svi osnivači.

SUPRAM je potekao i osnovan

2012. godine od strane istraživaca IDN koji su 1997. godine zajedno sa prof. dr Jakovom Radišiem osnovali prvo udruženje takve vrste u Srbiji – Jugoslovensko Udruženje za medicinsko pravo. Iako ima kontinuitet sa ovim Udruženjem, SUPRAM se u prvom redu bavi pravnim aktivizmom i istraživanjima kroz obradu kako usko-stručnih tako i interdisciplinarnih pravnih tema. SUPRAM ima za zadatak da se bavi, neguje i unapređuje oblasti medicinskog i zdravstvenog prava kroz stalni razvoj i promociju naučnih i praktičnih standarda u datim oblastima i kroz popularizaciju dostignuća u tim oblastima. SUPRAM radi na širenju pravničkog obrazovanja, kao i na kontinuiranoj edukaciji medicinskih profesionalaca. Zadatak SUPRAM-a cine i realizacija projekata i programa u datoj oblasti, edukacija, učešće u pripremi pravne regulative i izdavački rad. Svoje aktivnosti obavlja i u oblastima kao što su ljudska prava, javno zdravlje, zdravstveni menadžment, ekologija, ekonomija i osiguranje, socijalna zaštita, a u saradnji sa državnim institucijama, srodnim organizacijama i udruženjima.

INICIJATIVA: osnivanje Udruženja pravnik SUPRAM pokrenuli su saradnici Centra za pravna istraživanja Instituta društvenih nauka u Beogradu i oni cine njegovo ekspertsko jezgro. Centar je posebna organizaciona jedinica Instituta, koja postoji od vremena njegovog osnivanja, 1957. godine. Već dve decenije radi na proučavanju oblasti medicinskog i

zdravstvenog prava i u tom pogledu je za tu materiju u Srbiji referentan centar, a i jedan je od prvih u regionu. Među osnivačima SUPRAM-a nalaze se i drugi pravni teoreticari i praktičari iz Srbije i inostranstva.

MISIJA: ciljevi izloženi u Statutu SUPRAM-a su: - praćenje i analiza naučnih i zakonodavnih izvora u oblasti medicinskog, zdravstvenog, ekološkog i drugih prava srodnih oblasti; organizovanje skupova, naučnih savetovanja, seminara i drugih oblika edukacije u oblasti medicinskog, zdravstvenog i ekološkog prava kao i srodnim oblastima, samostalno ili u saradnji; objavljivanje knjiga i periodičnih publikacija o pitanjima koja se odnose na date oblasti; pripremanje i realizacija projekata u izabranim oblastima, u skladu sa svojim ciljevima; saradnja sa univerzitetima, školama, stručnim udruženjima i drugim organizacijama u zemlji i inostranstvu koje deluju u istim ili sličnim oblastima.

PROJEKTI: SUPRAM učestvuje u realizaciji naučnih i aktivističkih projekata u oblasti medicinskog i zdravstvenog prava, posebno onih koji se tiču ostvarivanja prava na zaštitu zdravlja, ali i povezanih socijalnih prava ranjivih društvenih grupa koje realizuje uz podršku Evropske unije, kao i u saradnji sa ostalim organizacijama civilnog društva.

*Dr Hajrija Mujović Zorničić
SUPRAM*



Prepune sale na predavanjima...

SIMPOZIJUM: UNAPREĐENJE PRISTUPA PACIJENATA TERAPIJAMA ZA RETKE BOLESTI

Evropska organizacija za retke bolesti **EURORDIS 24. - 25.2.2016.** nas je pozvala da prisustvujemo simpozijumu **Poboljšanje pristupa (dostupnosti) pacijenata terapijama za retke bolesti** koji se održao u Briselu u Belgiji.



Ostvareni su važni kontakti sa kolegama iz inostranstva

“Odobrenja terapija za retke bolesti se vrše na evropskom nivou, ali odluka da li se te terapije finansiraju od strane države ili ne, se donose na nacionalnom nivou. I to je glavni problem. Geografija ne sme biti glavni faktor koji odlučuje o nečijem životu. Svako, bez obzira iz koje zemlje je, ko je oboleo od retke bolesti MORA imati jednako pravo i pristup terapiji koja mu potencijalno spašava život.”

Preko 300 učesnika je kroz niz veoma korisnih radionica i panel diskusija pokušalo da dođe do konkretnih rešenja i nadamo se

da će bliža budućnost doneti lakši i jednak pristup terapijama za retke bolesti.

Bojana Miroslavljević
Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece “Život”

Jedinstven skup velikog broja predstavnika farmaceutskih kompanija, pacijenata i predstavnika pacijenta, doktora, regulatornih i zdravstveno nadležnih institucija se pokazao kao veoma koristan način pronalaženja rešenja ovog problema.

Jedan od govornika je bio poverenik Evropske Unije za zdravstvo i sigurnost hrane Vytenis Andriukaitis. On je naglasio neophodnost da se kroz evropsku mrežu (European Reference Networks) svi zajedno uključimo u proces unapređenja pristupa terapijama za retke bolesti.

Član Evropskog Parlamenta za Belgiju, Philippe de Backer, je takođe obećao svoju punu podršku, što je veoma značajno jer to znači da će se glas retkih bolesti čuti i zastupati u Evropskom parlamentu.

Yann Le Cam, izvršni direktor Evropske organizacije za retke bolesti EURORDIS je rekao:



Impresivna predavanja su ostavila jak utisak

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

VESTI:

SIMPOZIJUM O DRAVET SINDROMU U ZAGREBU I PONEŠTO O NEIMANN-PICKOVOJ BOLESTI

U okviru 4. simpozijuma za retke bolesti 13.02.2016. uspešno je održan i mini simpozijum o Dravet sindromu u Zagrebu.

Predavači su svojim predanim radom obogatili naše znanje kako o Dravet sindromu, tako i o drugim rezistentnim epilepsijama, kao što je epilepsija povezana sa mutacijom PCDH19 gena. Upoznati smo sa ukupno 33 gena koja utiču na epilepsije i kliničku sliku Dravet "like" sindroma. Poslednjih godina otkriveno je 12 novih gena. Prezentovana su nova saznanja o EEG-u, kao i o vrstama napada koji se javljaju u Dravet sindromu. Prikazani su slučajevi neadekvatne prve pomoći pri zaustavljanju dugotrajnih napada što je u nekim od njih dovelo do teških posledica.

Gospođa Isabella Brambilla, potpredsednica DSEF i predsednica Dravet syndrome Italia onlus, predstavila je

povezivanje udruge Dravet Hrvatska sa međunarodnim delovanjem, kao i planove za dalje delovanje Dravet sindrom evropske federacije.

Svoj doprinos uspešnosti simpozijuma dali su i hrvatski lekari prof. Barišić.N., doc. Kuzmanić Šamija R., dr. Pikija S. Posebno značajna i edukativna, kako za lekare tako i za roditelje, bila su izlaganja prof. Guerrini R. i Della Bernardina B. iz Italije, koji su svoje znanje i veliko iskustvo nesebično podelili prisutnima.

Čvrćem povezivanju doprinelo je i lično upoznavanje roditelja dece obolele od Dravet sindroma, koji su imali priliku da osete duh zajedništva i međusobnu podršku.

Irena Letmanji Chifor
Dravet Srbija



Sa simpozijuma u Zagrebu

DOBRE VESTI ZA OBOLELE OD NIEMANN - PICKOVE BOLESTI

ORPHAZYME DOBIO POZITIVNE OCENE PEDIJATRIJSKOG ISTRAŽIVAČKOG PLANA (PIP)

Pedijatrijski komitet Evropske medicinske agencije (EMA) predlaže da Odbor za medicinske proizvode za ljudsku upotrebu odobri Orphazyme - ov PIP za upotrebu Arimoclomol-a za lečenje pacijenata koji boluju od Niemann-Pickove bolesti tipa C (NP-C).

PPI je opšti razvojni plan koji pregleda Pedijatrijski odbor EMA-e (European Medicines Agency). PPI

osigurava da će interventna klinička ispitivanja Arimoclomol-a na pacijentima koji boluju od Niemann-Pickove bolesti dati podatke koji su u saglasnosti sa Pedijatrijskim odborom EMA-e i da će doprineti da se odobri upotreba leka za decu u Evropi.

“Pozitivno mišljenje Pedijatrijskog odbora o AIDNPC program predstavlja važan korak za Orphazyme i udruženje obolelih u kreiranju novog efikasnog tretmana za Niemann-Pickovu bolest tipa C” - kaže Anders M. Hinsby, glavni izvršni direktor za Orphazyme.

Kao deo svog AIDNPC kliničkog programa za NP-C, Orphazyme je započeo opservacionu studiju u koju su uključeni pacijenti iz Evrope i

uvođenje novih članova uveliko traje. Za više informacija: Anders M. Hinsby, CEO in Orphazyme ApS E-mail: amh@orphazyme.com

O Orphazyme-u ApS

OrphazymeApS je danska biofarmaceutska kompanija koja razvija fundamentalno drugačije lekove za tretiranje genetskih bolesti. Vodeći program ulazi u fazu kliničkog razvoja kao tretman za lizozomske bolesti nakupljanja. Ova porodica genetskih poremećaja uključuje NP-C i sadrži više od 45 bolesti, koje često pogađaju decu, i od kojih je većina trenutno neizlečiva i često smrtonosna bolest. Za više informacija, posetite www.orphazyme.com.

Heroji, kada život priča...



POKLANJAMO!

Heroji, kada život priča... (Grupa autora)

Izuzetne okolnosti izgrađuju ljude!

Knjiga sadrži priče iz svakodnevnice roditelja dece sa invaliditetom, dece sa invaliditetom, kao i stručnih lica koja rade sa decom.

Priče jesu potresne, ali odišu vedrinom, optimizmom, nadom i pre svega NESEBIČNOM LJUBAVLJU.

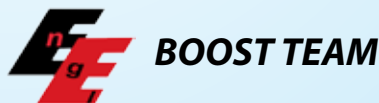
Priče imaju za cilj da upoznaju ljude u Srbiji, koji su zdravi i čija su deca zdrava sa činjenicom da pored njih žive porodice koje žude za onim što oni smatraju normalnim, čak i ne razmišljajući o bogatstvu koje imaju: o zdravlju.

Knjiga Heroji, kad život priča, nije znak pored puta, već znak na sred puta našem društvu, koje treba da se upozna sa problemima jedne porodice koja ima dete sa invaliditetom, smetnjama u razvoju, retkom bolešću, itd... Ali da se i osvedoči sa hrabrošću, entuzijazmom i ljubavlju u jednoj takvoj porodici!

Petoro njih koji budu bili brzi i jave se na dole navedeni broj telefona udruženja "Život", očekuje ova divna knjiga!



Prijatelji udruženja:



Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece - "Život"
Bul. Oslobođenja 41, 21000 Novi Sad
062/585-118
www.zivotorg.org