



ЖИВОТ
ПРЕД^{СО}ИЗВИЦИ



Помагател:



Patient Advocacy
Leadership Awards

genzyme
A SANOFI COMPANY

Поддржувачи:



Здружението на граѓани за ретки болести “Живот со Предизвици” е оформено од страна на родители и пациенти со ретки болести во 2009 година.

Цели и активности на Здружението:

- Подигнување на јавната свест за ретки болести, дијагностика, третман и рехабилитација;

- Помош и поддршка за развој на истражување во делот на ретките болести;

- Заштита на човекови права;

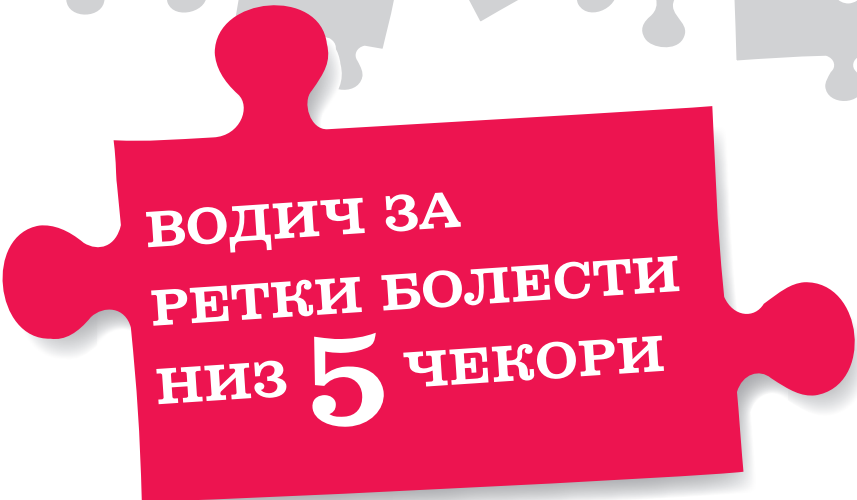
- Помош, поддршка, обединување и информирање на луѓето, за ретки болести и нивна адаптација во општеството;

- Контакт и соработка со слични организации во земјава и странство;

- Преземање мерки за справување со емоционални последици од болеста

- Обезбедување средства за третман и поддршка на пациенти со ретки болести.

- Остварување и одржување контакти меѓу здружението и институциите во Македонија (Министерство за здравство, Фонд за здравствено осигурување, Министерство за труд и социјална политика);



ВОДИЧ ЗА РЕТКИ БОЛЕСТИ НИЗ 5 ЧЕКОРИ

1 • Што е ретка болест?

Ретка болест е онаа од која боледува мал процент од населението во светот

2 Ретките болести низ бројки

1

заболен од ретка болест има на секои 2.000 луѓе во светот

350.000.000

луѓе во светот се заболени од некоја ретка болест

7.000

различни видови ретки болести постојат на светско ниво

5%

од постоечките ретки болести имаат соодветна терапија



3

• **Како се открива ретка болест?**

Ретката болест секогаш тешко се дијагностицира, иако е многу важно дијагнозата да се постави на време за да се започне со рана терапија

4

• **Има ли симптоми и кога се појавуваат?**

Иако значително се разликуваат меѓу себе, ретките болести имаат неколку заеднички карактеристики. Кај голем дел од дијагностицираните ретки болести

- првите симптоми се јавуваат во првите години или веднаш по раѓањето
 - заболувањата воглавно се од генетска природа
 - предизвикуваат трајни пореметувања
-

5

• **Што ако имам ретка болест?**
Постои ли лек?

Иако процентот на постоечките ретки болести за кои постои лек, односно терапија е сосема мал, сепак некои видови заболувања од овој тип можат да бидат целосно искоренети. Дури и во Македонија постојат примери на пациенти кои по лекувањето водат сосема нормален живот, па веќе имаат формирано и свои семејства.

Првите симптоми
на ретка болест
се појавуваат во детството

Порака од пациентите:

Нам една донација
ни го промени животот!
Борете се, иако сме ретки,
никој не е сам на овој свет!
Ќе дојде денот кога
животот ќе ви подаде рака!



Весна Стојмирова, Битола

(Претседател на Здружението на ретки болести)

- пациент со ретка болест, Гоше

Кога од гушкање „заработуваш“ скршено ребро...

Да се живее со ретка болест значи да се живее со ограничувања, колку и да не сакаш да си го признаеш тоа. Ретката болест Гоше ми беше дијагностицирана уште како дете, на 7 години и јас буквално не знаев што тоа значи. Дознавав постепено, со секојдневно јавување на јаки болки во стомакот и модринки по цело тело.

Потоа почна и слабокрвноста, губењето енергија, слабиот имунитет, лесно-кршливите коски и редовните посети на доктор. За среќа, имам родители кои ме поддржуваа и сè уште се покрај мене во секој момент кога тоа е потребно.

Сè започна со јавувањето на првите болки, кои со текот на годините стануваа сè поинтензивни. Почнав да се навикнувам мислејќи дека



едноставно, тоа е мојот живот и не може да се направи ништо друго. Кога бев тинејџер, се чувствував како стара баба. Недостатокот на енергија ми ги редуцираше излегувањата и дружењето, но и покрај тоа, секогаш се обидував да да го сокријам фактот дека ете, јас сум болна. Се срамевам од тоа и не сакав да ме сожалуваат. Единствено што сакав е и јас да бидам како сите останати врсници. Кога прв пат им кажав на моите пријатели дека имам Гоше, мислеа дека се шегувам... Сепак, до ден денес не ме третираат поинаку поради тоа, прават да се чувствувам нормално, бидејќи всушност и сум нормална, нели? Еден ден се разбудив и си реков дека е време да направам нешто за себе. Без борба нема ни победа! Во рок од 4 години имав 4 пукнати ребра и огромни болки. Почнав да контактирам со здруженија во Европа и во Израел и Америка. Се запознав со многу луѓе и на крај стигнав и до компанијата Гензим која го произведува лекот. Ми дадоа донација за да можам да се лекувам. Веќе три години испраќаат лекови на

Клиниката за детски болести во Скопје, каде преку инфузија ја примам течноста, која ми го промени животот. Како да добив втора шанса. Веќе немам никакви физички проблеми и сум навистина многу посреќна. Ми се чини дека можам да направам што и да замислам. Имам 28 години и со комплетна поддршка и од моите пријатели и идниот сопруг, јас се чувствувам здрава и исполнета со живот. Од срце им порачувам на сите пациенти и родители кои се соочуваат со ретка болест да не губат надеж! Тоа е најдобриот совет што можам да им го дадам. Ако западнат во депресија и мислат дека не можат да направат ништо за да си го подобрат животот, тоа е исто како да се откажале од него. Не плашете се, побарајте помош, бидејќи никој не е сам на овој свет. Некогаш поддршката ќе ја најдете таму кадешто најмалку очекувате. Животот не е даден за само да го преживееме некако, туку за да направиме нешто посебно, а сите ние сме посебни на свој начин!



**Љулзим Сали,
Тетово**

-пациент со ретка болест, Гоше

**Тешко е да
бидеш дете кое
лесно може да
се повреди од
обична детска
игра!**

Можеби звучи иронично, но не е грев да се насмеете: Имам 36 години, а сè уште одам на лекување во Клиниката за детски болести и буквално како во детските денови, се расправам со медицинските сестри дали да ме боцкаат со поголема или помала игла, која рака да ја испружам за инфузија...

Ова е мојата приказна која ми ја раскажа животот, а јас ви ја прераскажувам Вам.

Боледувам од ретка болест, Гоше, која ми ја дијагностицираа на 10-годишна возраст. Тогаш јас и моето семејство сфативме зошто кога бев мал обичните детски игри ми завршуваа со некоја скршеница и нарушено здравје. Речиси немаше година да немав



некоја фрактура. Најчести симптоми на ретката болест од која боледувам се токму слабите коски поради губење на нивната густина, честиот умор, слабокрвноста... Тешко е да бидеш дете кое лесно може да се повреди од обична детска радост!

Во времето кога д-р Никола Зисовски заедно со д-р Софијанка Гламочанин и д-р Оливера Муратовска ми ја постави дијагнозата, не постоеше третман за лекување и одев само на прегледи, од година во година станувајќи сè поголем сведок на безмилосниот напредок на болеста. По извесно време слезината ми се зголеми до тој степен, што мораа да ме оперираат и да ми ја отстранат во целост. Поради немањето третман, јас веќе втора деценија живеам без слезина.

Но и покрај сите потешкотии со кои се соочував уште од најраното детство, никогаш не реков 'не можам повеќе'! Еден убав ден, животот сам ми подаде рака. Преку хуманитарна донација од компанијата Гензим, производител на лекот Церезим, добив нова шанса!

Добив можност да се лекувам! Стегнав право да му се радувам на животот! Веќе неколку години го примам лекот преку инфузија, еднаш во две недели.

Веднаш по првата година од терапијата, веќе се чувствував подобро и посилно. Сега веќе немам проблеми со скршеници, а што е уште побитно, имам жена и деца, имам семејство и имам живот! Понекогаш се 'ловам' себе си како премногу внимавам на децата да не се повредат, да не се разболат. Заборавам дека тие се здрави, дека немаат Гоше како нивниот татко.

Сега, од оваа дистанца можам да кажам дека Гоше е ништо кога го имаш лекот! Се надевам дека ќе дојде време кога сите ќе можат да добијат соодветна терапија и да почувствуваат што значи да се биде здрав!

Кожа единствен излез е лекот
да се бара надвор од границите

Порака од пациентите:

Симптомите полека
потклекнуваат пред
моќта на терапијата.
Ако треба превртете го
светот за да дојдете
до лекот!



**Јетмир Цека,
Тетово**

-пациент со ретка болест, Гоше

Ретката болест со себе носи и други проблеми освен здравствените

По долги талкања по болници, часови и денови потрошени по болнички холови и шалтери, барајќи одговор на прашањето од што боледувам, што е она по кое се разликувам од останатите, конечно еден ден го добив одговорот. Но, заедно со немилосрдниот факт дека боледувам од ретка болест, добив и дообјаснување дека нема третман со кој би ѝ се спротивставил на истата. Ми беше многу тешко, единствено се прашував само како ќе живеам со неподносливите болки... како ли се чувствуваат моите родители?

Како бебе, уште кога имав 2 месеци, како резултат на болеста која се развила многу рано, имав преголем



стомак. Во текот на целото детство многу се разликував од моите врсници. Стомакот еноормно ми растеше, коските ми слабееја, се јави проблем со ногата и речиси не можев да се движам. Се појавија и симптоми на зголемена слезина, многу повеќе од нормалното. Воопшто не е лесно да живееш со ретка болест. На моменти дури мислев дека сум им досаден на родителите поради тоа што цело време им се жалев дека нешто ме боли, дека ми е тешко.

Сè се промени пред една и пол година, кога на Клиниката за детски болести во Скопје ми кажаа за еден проект кој се реализира во Бугарија. Сега се лечам таму, во склоп на тест-проект за нов лек, кој не оди преку инфузија, туку е во облик на апчиња, а го развива компанијата Гензим. На почетокот патував во Бугарија на секои две недели, а сега тоа го правам еднаш во три месеци. Откако почнав да примам терапија, се чувствувам многу подобро. Знам дека ако продолжам со лекување, ќе бидам човек како сите останати, ќе имам

нормален живот.

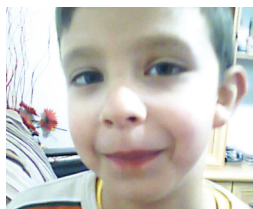
Покрај здравствените, како заболел од ретка болест, имав и друг вид проблеми. Спречен да работам физичка или потешка работа, без енергија, тешко е да се гледа како останатите работат, а ти си принуден да отскокнуваш од таа секојдневна рутина... Сега размислувам само на иднината...

Каква ли ќе биде таа?

Кожа храната наместо гориво за живот
претставува „забрането овошје“

Порака од пациентите:

И децата со ретки
болести имаат право
на нормален живот!



Виктор Димитријоски,

-дете заболено од
Фенилкетонурија

раскажува:

Драган Димитријоски,
татко на Виктор

Моето дете е осудено на поразличен живот

Дали некогаш сте ги
сретнале овие три букви
напишани една до друга –
PKU?

Знаете ли со какви
потешкотии се соочуваат
семејствата во кои ќе се роди
дете со ова генетско
пореметување?

Како да им се помогне
наместо болно, да израснат
дете кое ќе има нормални
ментални и физички
способности?

Фенилкетонурија е ретко
пореметување на
метаболизмот, при кое
организмот не е во состојба
на нормален начин да ја
разгради храната богата со
протеини. Како последица
на тоа, доаѓа до голема
концентрација на
фенилаланин во крвта, која
потоа се натрупува во



мозокот и трајно го оштетува. Тоа пак, доведува до заостанување на менталниот и физичкиот развој на детето. Замислете, дете што не смее да јаде млеко и млечни производи, месо, јајца, риба, јаткасти плодови, пченка, пченица... Па тоа е 90% од храната што сите останати редовно ја конзумираат! Дополнителна потешкотија е и тоа што Македонија нема воведено скрининг тест за рано откривање на оваа болест, нема доктор специјалист за оваа проблематика, ниту пак специјално профилиран кадар кој треба да го контролира нивото на фенилаланин во крвта.

Јас, како татко на дете кое се соочува токму со оваа болест, единствено што сакам е моето дете да израсне во здрав човек и да има еднаква шанса за нормален живот како останатите деца. Лекувањето на Фенилкетонурија е можно исклучиво со помош на нископротеинска исхрана, односно со намалување на природниот протеински внес. Потребните витамини и минерали пак треба да се

задоволат со специјален проетински препарат и специјално брашно за леб. Ако детето не го добива овој препарат, настапува престанок на растот, се намалува создавањето на имунопротен во организмот, настанува мускулна слабост, се пореметува интелектуалниот капацитет, започнува распаѓање на протеините во мускулите и се зголемува концентрацијата на фенилаланин, при што доаѓа до тешка ретардација. Препаратот е доста скап и целата терапија чини од 400 до 500 евра месечно. Според нашите можности, овој лек кој живот значи е еднаков на луксуз. Се надевам дека сите надлежни инсититуции во земјата до кои се обративме, ќе имаат разбирање за ситуацијата со која се соочуваме, затоа што сега сме принудени да бараме помош од соседните земји, како Србија и Бугарија.

Моето дете е оставено само на себе! Се прашувам како тоа ние сме помалку значајни од другите пациенти, од останатите граѓани?

Кожа детството е сè
само безгрижно не!

**Прашање од
пациентите:**

Колку чини еден
детски живот?!



Христијан Тодоровски - Кико,

-дете со ретка болест која сè уште не е дијагностицирана

раскажува:
Драган Тодоровски,
татко на Христијан

Каква иднина го чека нашето дете?

Многу е тешко да се опише, а уште потешко да се напише болката на родителот кога ќе дознае дека детето му боледува од ретка болест. Последнава година не може да се опише кратко, но еве ги низ приказна поголемите проблеми со коишто се соочивме.

Сопругата имаше перфектна бременост, сите 9 месеци сите тестови беа одлични. Но ете, сепак не било така. Минатата година, на 4-ти јануари се роди Христијан. Од самиот почеток е ставен под терапија, односно инфузија. По наша иницијатива го однесовме на Клиниката за детски болести во Скопје, на интензивна нега. До првото заминување по дијагноза во Словенија, Христијан секојдневно беше



боцкан по неколку пати дневно. Секој доктор на неонатологија му земаше крв, и се испитуваа можностите за која ретка болест би можело да станува збор.

Дури, не е сигурно дека и со трансплантација на коскена срцевина ќе се стави крај на проблемите со кои се соочува. Ниту во Германија не знаат точно што му е, но ни ветија дека ќе го испитаат целиот геном.

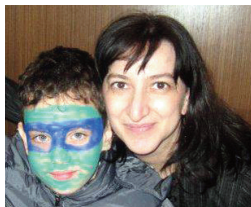
Во Македонија прогнозите беа страшни, од типот “ако поврне крв уште еднаш, готов е...”, “нема лек, тоа е, дур е жив-жив е...”! Во тие периоди многу е важна поддршката од семејството и ние сме среќни што барем нашите најблиски ни разбираат и ни помагаат. Без нивната потпора немаше да го издржиме сето ова.

Добивањето документи за лечење во странство воопшто не беше лесен процес. Моравме да се молиме докторите да напишат мејлови до одредени здравствени установи бидејќи болниците не комуницираат само со родители, бараат стручно мислење за состојбата на пациентот. Најдовме

болница, договоривме третман и отидовме на комисија. Не одбија на првостепена, сумата е превисока, 350.000 евра. Во тој момент со сопругата си го поставивме прашањето колку вреди животот на нашето дете, или на некое друго...

Последниот очаен обид беше појавувањето во медиумите. Зарем треба да се прават драми за да го добиеме она што го ни следува? Па нели сме здравствено осигурени? Бебињата до третата година од животот се 100% покриени. Зошто за нивното лекување се потребни комисији и еден куп пресметки?

Од овде, од Германија како родител ме мачи помислата како Христијан ќе го добие понатамошното медицинско лекување кога ќе се вратиме дома. Најверојатно неговата иднина е поврзана со честа посета на доктори и болници. Но, што кога дома немаме никаква програма за лицата со ретка болест? Каква иднина го чека нашето дете?



**Дејан Ангелески,
Скопје**

-дете со ретка болест,
Херeditарен ангиоедем

раскажува:

Наташа Ангелеска,
мајка на Дејан

Храброста на моето дете е најдобрата животна лекција

Јас сум мајката на Дејан. Така најчесто се претставувам и се чувствувам убаво поради тоа. Ќе Ви објаснам зошто. Го посвоив Дејан на возраст од 3 месеци и бев најсреќната мајка на убаво дете со ангелски сини очи кои уште од првиот ден ја впираа мојата љубов. Веќе првите месеци имавме потреба почесто да посетуваме лекар, но тоа си го објаснувавме со неговиот послаб имунитет, поради тоа што не е доено бебе и било лишено од мајчинска грижа. Тие посети и разговори со добрата фина докторка ми помогнаа да научам многу. Таа со своето искуство и силна лекарска интуиција ни советуваше да правиме испитувања на кои ретко кој

доктор би ве упатил. Тогаш, во 2008 година на Клиниката за Детски болести во Скопје ја добивме дијагнозата. Дејан има ретко генетско заболување - Херeditарен ангиоедем (ХАЕ). Се претпоставува дека 1 во 10.000 до 50.000 луѓе се заболени од ХАЕ. Ова заболување се манифестира со отоци на различни делови од телото (нозе, раце, лице, усни, грло, гениталии), но и на внатрешните органи. Не е возможно да се предвиди појавата на оток, која може да биде и смртоносна доколку настане на грлото или респираторниот тракт. Кога докторката ни ја соопшти дијагнозата, цврсто ми ја стегна раката и ми рече смирувачки:



“Мајче, треба само да ја прифатиш реалноста и да ја запознаеш состојбата бидејќи треба да го подготвиш детето како само да се справува со неа...”

Сега сфаќам дека беше сосема во право. Поминав многу непроспиени ноќи крај болничкиот кревет на моето дете, бев немоќна да му помогнам, а принудена да бидам трпелива. Колку се долги тогаш минутите, колку зујат ушите, трпението се намалува до степен да не сакате ниту да слушнете утешен збор, ниту да се напиете вода... Ништо! Сакате само да запре болката на детето. И тогаш Ви доаѓа некаква сила и зрнце надеж дека треба да сте силни за утре, кога ќе се рабуди вашето дете и ќе треба да одглумите насмевка и да му кажете убав збор, да му ги избришете солзите. Научив дека со сите искушенија стануваме наизглед послаби, но во суштина многу посилни. Дејан сега има 10 години и уште е мал да го сфати тоа што му се случува. Тој често отсутствува од настава, а јас се обидувам и нему и на одговорните во училиштето и на неговите другарчиња и нивните родители да им објаснам дека и на Дејан би му било поубаво да

ги поминува деновите во училиште со неговите врсници, но неговата состојба не е негов избор, а ниту мој како мајка. Дејан е сепак среќно и многу храбро детенце. Тој и мене ме охрабруваше да научам сама да му ја ставам терапијата која се прима венски. Не е секогаш расположен да одиме во болница. Особено кога патуваме и одиме кај непознати. Тој се навикна на пријателските лица од „нашата“ клиника. За жал терпијата за болеста на Дејан не се обезбедува во нашата држава и малкумината пациенти коишто се досега дијагностицирани, немаат можности секогаш самостојно да ја набават. И Дејан и нашите пријатели со коишто се зближивме поради болеста имаат многу потешкотии да го живеат „нормално“ животот да ги извршуваат своите секојдневни обврски како сите други. Но верувајте дека сме поткрепа едни на други и со самото сознание дека имам со кого да се советувам и да споделам искуства, среќна сум што запознав луѓе со големи срца, истрајност, борбен дух и желба за живот како и сите останати.

Ретките болести во рамки на здружението

Здружението на граѓани за ретки болести, Живот со Предизвици, пред се е основано од пациенти и родители кои се соочуваат ретката болест Гоше. Подоцна се приклучија и родители со деца кои се заболени од Фенилкетонурија, пациенти со Херeditарен Ангиодем, (ХАЕ), како и дете со Алажил синдром, кој е единствен случај во Македонија.

Во Македонија се дијагностицирани и други ретки заболувања, како: мултипен миелом, миелодиспластичен синдром, гастроинтестинални стромални тумори, акромегалија, гастроентеропанкреасни невроендокрини тумори, мукополисахаридоза, херeditарна тироцинемија, галактоемија, херeditарна фруктоза интолеранција...

• **Гоше** е заболување при кое недостасува еден ензим во организмот, поради што настануваат проблеми од типот на зголемена слезина, зголемен црн дроб, слаби коски, чести скршеници, ослабен имунитет, тромбоцитопенија, низок хемоглобин, несвестици поради губење на енергија и слично. Моментално во Македонија се дијагностицирани 12 пациенти со Гоше, од кои 5 се лекуваат со помош на донација од самата компанија, производител на лекот кој ги отстранува сите симптоми и сосем ја нормализира состојбата на пациентите.

• **Фенилкетонурија** е ретко заболување при кое настанува пореметување на организмот кој не може нормално да ја разгради храната богата со протеини. Доаѓа до оштетувања на мозокот и ментална ретардација, придружена со заостанување на физичкиот развој. Во Македонија има околу шест пациенти дијагностицирани со оваа болест кои сами набавуваат посебни протеински препарати и специјално брашно за леб, придружено со лекови потребни за справување со компликациите, за да обезбедат нормален живот.

• Со **Алажил синдром** во Македонија е дијагностицирано едно дете. Ов генетско заболување се карактеризира со прогресивна загуба на функцијата на црниот дроб и доаѓа до цироза во 30 до 50% од случаите, исто така се забележува пожолтување на кожата, чешање, проблеми со очите. За да се подобри состојбата и да се одржи нормален раст и развој, потребен е третман со медикаменти за црниот дроб, кожата и очите и со посебна исхрана со млечна формула.

• **Херeditарен Ангиодем (ХАЕ)** е ретко заболување што се манифестира со отоци (едеми) на различни делови од телото, но и на внатрешните органи. Досега не е откриен лек, но постојат третмани за одржување на нормална состојба на пациентите. Во Македонија за сега се дијагностицирани околу десетина пациенти со ова заболување.

**Здружението е отворено за
членство за други пациенти и
родители со ретки болести и
за поддржувачи!**

Во Македонија има ниско
ниво на дијагностицирање на
ретките болести и потребно е
унапредување во однос на
дијагноза и на третман. Во
Македонија од страна на
програмата за ретки болести
од Министерство за Здравство
моментално со терапија се
покриени само два пациенти
со мукополисахаридоза.

Здружение на граѓани
за ретки болести



ЖИВОТ
ПРЕДИ^{со}ИЗВИЦИ

Здружение на граѓани за ретки болести
Живот со Предизвици - Битола

Контакт: 070 705 446

Жиро сметка: 210 - 0649841801-71

e-mail: zivotsopredizvici@gmail.com

Најдете нè и на Facebook

<https://www.facebook.com/groups/312483895490987/>

<https://www.facebook.com/LifeWithChallenges>

www.challenges.mk