

PISMO JAVNOSTI: Društvo Palčica Pomagalčica in dobrodelni škratki

BESEDE ZA LORO: Zbiralna akcija za razvoj genskega zdravila za sindrom GAND

Novo mesto, 20. 1. 2025

Spoštovani,

dovolite, da se zaradi neozdravljive bolezni najine hčerke Lore obrneva na širšo javnost. Sva Jernej Blatnik in Rebeka Marolt, starša 28 mesečne deklice, v kateri se skriva ena čudovita dušica, polna življenja in radovednosti. Dušica, ki vsak dan odkriva svet okoli sebe, vedno prepričana, da na tem svetu obstaja samo dobro. V Lori se skriva ogromno lepih misli in toplih besed, ki pa jih nikoli ne bo mogla deliti z nami. Ostale bodo ujete v njeni glavici in sčasoma bodo izzvenele, saj Lora najverjetneje ne bo nikoli mogla govoriti.



***Slika 1.** Lora je prekrasna 2-letna punčka, katere prihodnost pa je negotova.*

Lora se je rodila 1.9.2022 v porodnišnici Novo mesto. Porod je potekal normalno in naravno, po šestih urah pa sva ob 03:12 zjutraj dobila popolnoma zdravo deklico. Ob rojstvu je imela 3610 g in 52 cm. Tudi dnevi po rojstvu so potekali popolnoma normalno. Lora je najin prvi otrok in bila sva presrečna, da sva dobila popolnoma zdravo deklico.

Pri sistematskem pregledu, pri treh mesecih, so opazili, da Lora ne sledi dobro rdeči žogici. Zaradi tega so nas preventivno naročili v razvojno ambulanto. Kljub temu sva bila še vedno trdno prepričana, da je najina hčerka popolnoma zdrava in da bomo razvojno ambulanto obiskali res samo iz preventive.

V naslednjih mesecih je Lora vedno bolj zaostajala in ni dosegala tistih mejnikov, ki bi jih morala za svojo starost. Tako smo bili iz razvojne ambulante napoteni v nevrološko ambulanto na Pediatrični kliniki v Ljubljani. Tam so naredili razne preiskave, kot so laboratorijske preiskave krvi, urina in EKG. V tistem obdobju naju je že močno skrbelo vendar je vsaka preiskava pokazala popolnoma normalne vrednosti. Tako sva se po vsaki preiskavi tolažila, da morda pa Lora potrebuje samo čas in da bo na koncu vse dobro.

Ker pa razlog za tak zaostanek v razvoju in pa hipotonija še ni bil pojasnjen smo bili napoteni še na magnetno resonanco glave ter genetsko preiskavo.



Slika 2. Prihod Lore domov iz porodnišnice

Tik pred svojim drugim rojstnim dnevom pa je Lora prejela diagnozo, ki je za vedno spremenila naše življenje – **sindrom GAND**, izjemno redko gensko bolezen, ki je do sedaj prizadela le približno 400 otrok po vsem svetu. Zaradi mutacije gena GATAD2B otroci s tem sindromom ne morejo govoriti, imajo težave s hojo, ne nadzorujejo izločanja, zaostajajo v razvoju, trpijo zaradi epilepsije, težav s srcem, hranjenjem in požiranjem. Njihova prihodnost je negotova.

Kot starš je bolečina ob takšni diagnozi neizmerna. Čutiš nemoč, ker tvoj otrok ne bo izrekel prvih besed, naredil prvih korakov ali izkusil preprostih radosti. Kljub temu pa za Loro obstaja upanje.

“Ko sva izvedela za Lorino diagnozo, se nama je svet podrl. A hitro sva se odločila, da ne bova obupala. Lora je naš zaklad in borila se bova zanjo z vsem, kar imava.”

Povezala sva se z najboljšimi raziskovalci na področju genske terapije v Sydneyju, v Avstraliji, in izvedela, da je Lorin gen odličen kandidat za razvoj genske terapije. Ta bi ciljala nevronske celice, kjer bolezen povzroča največ škode. Lorin gen je zelo podoben sindromu CTNNB1, za katerega so isti raziskovalci v preteklosti že razvili gensko terapijo za slovenskega dečka Urbana.

“Kot staršu se ti ob diagnozi podre svet. A ko slišiš, da bi lahko Lori pomagala, dobiš eno posebno energijo, ki ti daje moč, da narediš vse kar lahko, da ji pomagaš.”

Genska terapija je za Loro edina možnost, da zaživi bolj polno življenje. Z razvojem tega zdravila bi lahko pomagali tudi drugim otrokom v Sloveniji in po svetu, ki se soočajo s podobno diagnozo. Za razvoj genske terapije potrebujemo 1 milijon evrov. Znesek, ki ga prosimo, je bistveno manjši, kot je znesek, ki je navadno potreben za razvoj zdravila. Razlog za to je, da so raziskovalci že optimizirali nekatere procese in našli partnerje, ki bi stroške tega razvoja bistveno zmanjšali.

“Z vašo pomočjo lahko Lori omogočimo prihodnost, kjer bo lahko zaživela svoje sanje, hodila, se igrala in morda celo nekoč izgovorila besede, ki jih kot starša tako zelo želiva slišati.”



Slika 3. Lora je najino največje bogastvo in če ne bi bilo res nujno, ne bi prosila za pomoč.

Kako lahko pomagate? Vaš prispevek lahko pripomore k razvoju genske terapije za Loro in druge otroke, ki so se rodili s tem sindromom. V Sloveniji sta trenutno 2 otroka s sindromom GAND.

Sredstva zbiramo:

- **Dobrodelno društvo Palčica Pomagalčica in dobrodelni škratki** na TRR: **SI56 0400 1004 7069 045**, sklic: SI99, namen: Lora.
- Preko SMS sporočil **LORA5** in **LORA10** na 1919.
- S prispevkom 1 % dohodnine, namenjenega društvu Palčica Pomagalčica in dobrodelni škratki.

Če finančno ne morete prispevati, prosimo, da delite Lorino zgodbo. Vsak delček pomoči je korak bližje k temu, da lahko Lora in drugi otroci s to boleznijo zaživijo srečnejše življenje.

“Otroci so naš zaklad in prihodnost naše družbe. Prosim, pomagajte nam, da Lori omogočimo prihodnost, ki si jo zasluži.”

Za dodatne informacije:

- **Jernej Blatnik:** jernej.blatnik@siol.net, Tel: 041 636 915
- **Rebeka Marolt:** rebekamarolt@gmail.com, Tel: 031 728 742

Video gradivo:

<https://youtu.be/gwB5uStBGpc>

Foto gradivo:

https://drive.google.com/file/d/1diS6kGoSefc29VIB5NBS6s6pZ_PD6QG6/view?usp=sharing

Iskrena hvala za vašo pomoč in podporo. Z vami lahko skupaj ustvarimo svetlejšo prihodnost za Loro in vse otroke, ki jih je ta bolezen prizadela.