

# REČ ZA ŽIVOT



## WEBINAR

# PRAVA PACIJENATA SA RETKIM BOLESTIMA U SRBIJI

26. decembar 2022. u 13 č

DOGODIĆE SE

STR. 4



MARINA MIJATOVIĆ

HAJRIJA MUJUVIĆ



IVANA BADNJAREVIĆ



## VLADIMIROVA PRIČA

*Moja priča o Fabrijevoj bolesti*

REČ STRUKE STR. 8

ZNAČAJ GENETIČKE DIJAGNOZE ZA RAZVOJ I PRIMENU TERAPIJE I PERSONALIZOVANA MEDICINA

REČ STRUKE STR. 10

## DA LI STE ČULI ZA AHONDROPLAZIJU?

ZNATE LI DA DANAS POSTOJI TERAPIJA ZA NJU?!  
UG DECA SA AHONDROPLAZIJOM ĆE VAM OBJASNITI

REČ UDRUŽENJA STR. 6





## SADRŽAJ

- 02 REČ UREDNIKA**  
Uvodna reč
- 04 DOGODIĆE SE**  
WEBINAR "Prava pacijenata sa retkim bolestima"
- 05 REČ DRŽAVE**  
Program za retke bolesti u Republici Srpskoj
- 06 REČ UDRUŽENJA**  
Da li ste čuli za Ahondroplaziju? Značaj genetičke dijagnoze za razvoj i primenu terapije UG Deca sa Ahondroplazijom će Vam objasniti.
- 08 REČ PACIJENTA**  
Vladimirova priča
- 10 REČ STRUKE**  
Značaj genetičke dijagnoze za razvoj i primenu terapije i personalizovana medicina
- 13 DA LI STE ZNALI**  
Podcast - Rare and Share
- 15 DOGODILO SE**  
Međunarodni dan osoba sa invaliditetom
- 16 DOGODILO SE**  
Olivera Jovović dobitnica nagrade "Pokretači promena"
- 17 DOGODILO SE**  
Mesec novembar se u Americi obeležava kao mesec nacionalne zahvalnosti svim negovateljima
- 18 REČ UDRUŽENJA**  
Predstavnici udruženja pacijenata za retke bolesti po prvi put u kompaniji Takeda
- 19 NORBS**  
Izmene i dopune Pravilnika o medicinsko-tehničkim pomagalima koja se finansiraju iz sredstava RFZO

## UVODNA REČ

Poštovani,

Predstavljamo Vam novo izdanje časopisa Reč za život. U ovom broju časopisa najavljujemo webinar edukativnog karaktera posvećen pravima pacijenata sa retkim bolestima. Da li se zna dovoljno o pravu pacijenata na dijagnozu, pravu na lečenje kao i pravu na socijalnu zaštitu? Koji su dostupni pravni mehanizmi zaštite ukoliko se ova prava ne poštuju?

U rubrici Dogodilo se... donosimo priče o nekoliko već održanih događaja čiju važnost i značaj želimo posebno da naglasimo. Značaj nagrade "Pokretači promena" je dokaz kolika je snaga pojedinca. Važno je da izrazimo zahvalnost negovateljima, podignemo svest o potrebama osoba sa invaliditetom, kao i naglasimo važnost za pacijente upravo donetih izmena i dopuna Pravilnika o medicinsko-tehničkim pomagalima koja se finansiraju iz sredstava RFZO.

Rubrika Reč pacijenta donosi inspirativnu priču Vladimira koji boluje od Fabrijeve bolesti kojem je terapija olakšala svakodnevnu borbu sa ovom teškom bolešću.

Predstavljamo vam podcast Rare and Share, podcast koji se bavi temama iz sfere retkih bolesti i ljudima koji su se uhvatili u koštac sa svakodnevnim izazovima.

U rubrici Reč struke... pričamo o značaju genetičke dijagnoze za razvoj i primenu terapije i personalizovanoj medicini u smislu preciznijeg predviđanja pojave i toka bolesti, prilagođavanja terapije svakoj osobi kako bi se odložio početak bolesti, ublažavanju simptoma, kao i procenio odgovor na terapiju.

Predstavljamo Vam novoosnovano udruženje Deca sa ahondroplazijom i njihovu borbu za terapiju koja je dostupna u Evropi. U nadi da će ova terapija uskoro biti dostupna i u našoj zemlji, podržavamo njihove napore da svako dete dobije pravo na borbu za život.

I za kraj, odlične vesti nam dolaze iz Republike Srpske gde je izrađen Program za retke bolesti za period od 2022. do 2024. godine.



BOJANA

MIROSAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

Bojana Mirosavljević

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



## WEBINAR PRAVA PACIJENATA SA RETKIM BOLESTIMA U SRBIJI

26. decembar 2022. u 13 č

**P**odstaknuti svakodnevnom komunikacijom sa pacijentima, udruženje "Život" u okviru Baze retkih bolesti odlučila je da naredni webinar edukativnog karaktera bude posvećen pravima pacijenata sa retkim bolestima. U okviru ove teme biće obuhvaćena pitanja prava na dijagnozu, prava na lečenje kao i prava na socijalnu zaštitu.

Cilj programa je da polaznici steknu znanja koja su im neophodna kako bi nastupali kao ravnopravni partneri u donošenju odluka o sopstvenom zdravlju i kreiranju zdravstvenih politika u okviru lokalne zajednice.

### O OVOJ TEMI SVOJA IZLAGANJA ĆE IMATI:

**Hajrija Mujović,**  
doktor medicinskog prava Instituta društvenih nauka / potpredsednica Udruženja SUPRAM

**Marina Mijatović,**  
advokatkinja

**Ivana Badnjarević,**  
predsednica udruženja "Hrabriša", udruženja pacijenata sa neurotransmitskim oboljenjima, dopa-reaktivnim distonijama i drugim neurometaboličkim oboljenjima



HAJRIJA MUJOVIĆ



MARINA MIJATOVIĆ



IVANA BADNJAREVIĆ

Link za prijavu za ovaj webinar biće dostupan na sajtu:

<https://retkebolesti.com/>



## PROGRAM ZA RETKE BOLESTI U REPUBLICI SRPSKOJ

**U** okviru projekta „Doprinos OCD mreža poboljšanju svakodnevnog života ljudi obolelih od retkih bolesti“ izrađen je Program za retke bolesti u Republici Srpskoj za period od 2022. do 2024. godine.

Vlada Republike Srpske je u martu 2022. godine donela odluku o usvajanju Programa. Program finansira Evropska unija, a implementira Institut za populaciju i razvoj u partnerstvu sa Savezom za rijetke bolesti Republike Srpske.

Program obuhvata preporuke Saveta Evropske unije za sprovođenje aktivnosti u oblasti retkih bolesti, pravni osnov Republike Srpske kojim su propisane i odredbe koje se odnose na retke bolesti, planirane programske aktivnosti kao i subjekti koji su odgovorni za sprovođenje programa. Imajući u vidu da je lečenje dostupno za mali broj retkih bolesti, da su specifični lekovi skupi a

lečenje doživotno, programom je istaknuta neophodnost uspostavljanja registra retkih bolesti kako bi se mogla očekivati i relevantna procena budžeta neophodnog za sprovođenje programa za retke bolesti u Republici Srpskoj.

*Savez za rijetke bolesti Republike Srpske*



Dokument Programa je dostupan na sledećem linku:

<https://www.vladars.net/.../Program%20za%20rijetke%20bolesti%...>

# DA LI STE ČULI ZA AHONDROPLAZIJU? ZNATE LI DA DANAS POSTOJI TERAPIJA ZA NJU?!

## UG DECA SA AHONDROPLAZIJOM ĆE VAM OBJASNITI.

**Ahondroplazija spada u grupu retkih bolesti, tačnije grupu koštanih displazija, a kada kažemo koštana displazija znamo da za nju nema izlječenja.**

**Ahondroplazija nepovoljno utiče na rast i razvoj kod dece, što za posledicu ima izuzetno nizak rast.**

**S**ve kosti kod deteta koje se rodi sa ovom retkom bolešću su izmenjene, kosti nadlakta i butna kost su ekstremno skraćene, kosti glave i lobanje su uvećane, nosna kost je ugnuta, ramena i grudni koš su suženi, stomacić ispupčen, kičma u najboljem slučaju ima samo jednu krivinu i to u lumbalnom delu, kukovi su postavljeni u dosta širu poziciju, kolena imaju tendenciju da se u visokom stepenu krive i dovode do pozicije varusa, stopalo je jedna mekana okrugla loptica, zbog naglašenog visokog risa, a šaka poprima oblik morske zvezde.



**Lenka Hađasija, 4 godine**

E, tu bi smo se zadržali. Ta morska zvezda je najnežnija zvezda koju smo mi roditelji osetili, jedina koja mazi i kada nam stavi ruku na grudi ona greje.

Zbog promena koje smo naveli, naša deca imaju niz komplikacija sa kojima se nose kao najveći junaci. Kako bi kontrolisali rast lobanje, naša deca često moraju da nose hladnu, tvrdu kacigu, ne mekanu kapicu sa pom-pomsima, ili mašnicama.

Razvoj hidrocefalusa je u visokom riziku sve dok fontanela ne sraste (što se dešava oko treće godine), respiratorne infekcije su najzastupljenije. U proseku naša deca od 12 meseci godišnje, 2 meseca budu zdrava. Iz tih razloga smo pod budnim okom specijalista.

Strah nas roditelja je da ne dodje do oštećenja sluha ili nastupi nagluvost. Zbog deformiteta kostiju ortopedski problemi dominiraju od ranih dana pa sve do kasne dobi.

**Znate li kako mi roditelji doživljavamo Ahondroplaziju?**

Kao blagoslov što imamo najhrabrije junake, sa najtoplijim okama i najvećim osmesima. Da,



**Aleksa Stojanović, 7 godina**

razlikujemo se gradjom ali ne i srcem.

Shodno svemu ovome, mi roditelji smo osnovali udruženje koje nosi naziv UG Deca sa Ahondroplazijom Srbije. Cilj udruženja je jedan! Za sada najveći! Terapija!

Terapija je dostupna u svetu, ali ne i kod nas. Onog momenta kada smo shvatili da postoji mogućnost, rešili smo da učinimo sve kako bi naši mališani dobili priliku da se razvijaju i rastu kao što to čine njihovi vršnjaci.

**Terapija je revolucionarna vest za roditelje i decu!**

Sve navedene komplikacije bi u velikom procentu bile neutralisane.

Staša bi mogla sebi da napravi frizuru, Lenka bi dobila priliku da samostalno isproba sve svoje haljine, Aleksa bi bio najbrži biciklista, Nina bi ostvarila želju da bude balerina, san svake devojčice...

Mi roditelji se trenutno suočavamo sa burom emocija. Od sreće i radosti, do suza i brige koja prerasta u strah. Po informacijama koje smo dobili od roditelja iz Austrije, Nemačke i Slovenije, čija deca su počela sa primenom terapije, primena leka ima svoj vremenski interval. Naša deca su već uveliko u toj fazi. Terapija se prima od druge godine života pa sve do završetka faze rasta. Na našu žalost, ta granica se danas pomerila. Od momenta kada devojčica dobije svoj prvi ciklus, dejstvo leka prestaje. Znamo svi da to može biti 9,10 godina. Zato kažemo da sa sobom nosimo buru emocija. Ovo je veliki poduhvat u koji smo krenuli. Uspone i padove smo već doživeli.



**Nikolija Bajović, 5 godina**

**Nećemo odustati. Znate li zašto?**

Zato što to roditeljsko srce ne dopušta, sve dok postoji i najmanja nada, iskra koja će našoj deci pomoci mi ćemo istrajavati u ovome! Koji roditelj može odustati, sestri skrštenih ruku i prepustiti dete sudbini?

Prepreke su razne, ali nam recite kom čoveku na ovom svetu ova terapija može da znači više od života? Roditelju čija duša vapaj guši, roditelju čije srce kravari, a oko vlaži.

Da obećavali su nam da je lek tu, na dohvat ruke, na žalost reči su bile prazne. Zato još jednom kažemo

da nikome na ovom svetu borba za terapiju ne može da znači više nego roditelju koji zapostavlja svoje obaveze, zapostavlja drugo dete u porodici, čoveku koji na poslu dobija opomene, mi koji ne jedemo, ne spavamo noćima, dok tražimo način, pozivamo ljude na nam pomognu na ovom putu.

**Sada nam recite kome terapija može više da znači?**

Udruženje smo osnovali da se objedinimo na jednom mestu, iskustva i prepreke podelimo medjusobno, da budemo oslonac jedni drugima. Kada ste retki nema vas puno. Saosećanje ne dolazi od sveta u kome živimo. Sažaljenje nam ne treba. Mi smo hrabri ljudi, šetamo uzdignute glave.

**Duboko verujemo da će pravi ljudi prepoznati važnost ove terapije, da će shvatiti koju priliku mogu da pruže nasoj deci. Ahondroplazija nije samo nizak rast, kao što to kažu pojedini iz struke i društva (gde ste videli čoveka nešto nižeg u odnosu na prosek da ne može da obavlja rituale na dnevnom nivou... češljanje, toalet...) Nadamo se i molimo da nam pomoć stigne.**

Cena terapije je previsoka da bi jedna prosečna porodica to mogla da priušti svom detetu, zato nam treba pomoć države. Jer sve dok znamo da postoji nada, kako odustati? Molimo se i verujemo u pozitivan odgovor čelnih ljudi naše države, jer znamo da ima onih koji se bore za prava kao što je naše! Sudbine nam jestu teške, ali ne moraju biti prestrašne. Uvek imamo priliku da promenimo ugao posmatranja. Na ovo gledamo kao na priliku da unapredimo sebe, priliku koju smo dobili da lakše razumemo potrebe ljudi koji pomoć ne traže, da j e vidimo u oku koje magli, u načinu na koji se odmahne glavom ili u ritmu grudi, koje ratu i spuštaju se.

Kako nam možete pomoći, tako što ćete svima reći da postojimo.

Recite glasno da nam pomoć treba! Vičite na glas da Aleksa, Staša, Lenka, Nina, Janja... nemaju vremena... To možete uraditi putem društvenih mreža. Možete obavestiti sve prijatelje, rođake poznanike koji rade u medijima jer mi želimo da pričamo o ovome. Možete pomoći radu udruženja kroz lično angažovanje, nama uvek trebaju majice, bedževi, transparent, organizovane predstave. Svaka kreativna ideja je dobro došla.

Ukoliko ste došli do kraja teksta, reći ćemo Vam HVALA! Veliko hvala, u ime svih naših mališana Alekse, Lenke, Staše, Nine, Janje i svih njihovih drugara...

angažovanje, nama uvek trebaju majice, bedževi, transparent, organizovane predstave. Svaka kreativna ideja je dobro došla.

Ukoliko ste došli do kraja teksta, reći ćemo Vam HVALA! Veliko hvala, u ime svih naših mališana Alekse, Lenke, Staše, Nine, Janje i svih njihovih drugara...

*S' ljubavlju  
UG Deca sa Ahondroplazijom  
Srbije.*



**Staša Terzin, 3.5 godine**

## VLADIMIROVA PRIČA

# MOJA PRIČA O FABRIJEVOJ BOLESTI

**P**ozdrav svima. Zovem se Vladimir i ja sam 12. pacijent u Srbiji koji je dobio dijagnozu Fabrijeve bolesti. Ovo je moja priča...

2017. godine nakon nekoliko dana intenzivnog rada, osetio sam slabost u organizmu. Bio sam siguran da sam se samo prehladio i logično, otišao sam u Dom zdravlja u Vrnjačkoj Banji. Lekari su mi uradili rutinsku kontrolu krvne slike koja je pokazivala blago povišen kreatinin i ureu. Lekari su, naravno, posumnjali na problem sa bubrežima, dobio sam uput za KBC Zvezdara gde je urađena biopsija bubrega i ostale analize. Moji bubrezi su u tom trenutku bili na 50% funkcije. Ovakvo stanje bilo je signal lekarima na KBC Zvezdara da je potrebno uraditi dalje pretrage i narednih mesec dana proveo sam u bolnici. Problem je evidentno postojao, proteinurija i upalni proces se nastavljao, ali niko nije umeo da da odgovor na pitanje šta se sa mnom dešava. Kako je stanje bilo alarmantno bez naznaka da će da bude bolje, lekari su počeli lečenje visokim dozama kortikosteroida koje sam primao tokom naredne dve godine. Nažalost, stanje se nije popravljalo, bubrezi su i dalje loše funkcionisali, a kao neželjeno dejstvo terapije javili su se problemi sa kostima. Moji kukovi su bili oštećeni. Pored

problema sa kukovima, došlo je i do stalnog pada imuniteta, a herpes na usnama je postao moja svakodnevnica.

Kada si bolestan, ništa drugo u životu nije važno, nemaš nikakav plan. Sve se svede na to da li će sutra nešto da te boli, šta ćeš od lekova da popiješ... A kada gubiš kilograme jer nemaš apetit ti sebe gledaš svakog dana u ogledalu i shvataš da ne ličiš na sebe. Pa onda sve to utiče ne samo na tebe nego i na celu porodicu. Kao da smo se svi zajedno razboleli. Teško je izvući se iz tog začaranog kruga.

Ja sam odlučio da želim da živim normalan život uprkos svim preprekama. Trudio sam se da vodim aktivan društveni život, da ne preskačem kafu i druženje sa ljudima, da jedem uprkos nedostatku apetita, ali kako prolazi vreme počneš da se umaraš i od toga, jer je svaki dan borba.

Sve se promenilo jednog dana kada sam od doktora Petra Đurića, nefrologa iz KBC Zvezdara, dobio predlog da se testiram na Fabrijevu bolest. Doktor mi je objasnio da je to jedna retka bolest koja bi mogla da objasni zašto se sa mojim bubrežima dešava to što se dešava. Iako je doktor bio 99% siguran da nećemo naći ništa i da će samo isključiti još jednu dijagnozu, onaj jedan procenat je prevagnuo. Doktor se nervirao jer smo „izgubili dve godine“, toliko dugo je on moj lekar, a ja sam osetio olakšanje. Lakše je boriti se kad znaš protiv čega se boriš.



**„Ja sam odlučio da želim da živim normalan život uprkos svim preprekama.“**

To je bio mart. Doktorova reakcija je bila munjevita. Odmah je tražio da se terapija odobri i već u avgustu sam primio prvu dozu leka. Ja ne vidim ništa sem bočice infuzije kada odem u bolnicu, ali mi je doktor objasnio da moj enzim u telu ne radi i da će terapija njega da zameni. Bolest će da stane, a ja ću da budem bolje.

Tako je i bilo. Moj život se okrenuo za 180 stepeni od avgusta u odnosu na ranije. Apetit mi se vratio, ponovo sam se sa ispod 70 kilograma vratio na blizu 80. Ponovo sam dobio boju u licu. Počeo sam da ličim na sebe. Vratila mi se snaga, sada je imam mnogo više. Više se ne umaram i mogu da radim čitav dan. Operisao sam oba kuka i sada mogu i da se krećem mnogo lakše. Ponovo sam se posvetio svakodnevnim stvarima koje ljude čine srećnima – otići do grada i popiti kafu. U porodici ponovo imamo teme koje nisu vezane samo za zdravlje. Sve je kao i pre. Koliko se moj život promenio na bolje sam postao svestan kada su ljudi na ulici počeli da primećuju promene. Sada stanemo i popričamo i kažu mi da izgledam mnogo bolje nego ranije. Kada iz ove pozicije razmišljam o prethodnom periodu nekad mi se učini da ono pre nije ni bio život.

Fabrijeva bolest je nasledna pa smo se testirali u porodici. Dijagnozu je dobila i moja majka, ali znamo da rešenje postoji pa nam je svima lakše. Ne razmišljamo više tako crno o tome. I njoj je doktor Đurić poslao zahtev za terapiju. Sada čekamo da nam javi lepe vesti.

Kao što sam napisao na samom početku, ja sam bio 12. pacijent u Srbiji kome je ova dijagnoza postavljena, a moja majka je 13. Koliko znam, danas u Srbiji pacijenata sa Fabrijevom bolesti ima preko 20. Ja se iskreno nadam da će svi moći da dobiju terapiju koja će im promeniti život na bolje kao što je meni.



## ZNAČAJ GENETIČKE DIJAGNOZE ZA RAZVOJ I PRIMENU TERAPIJE I PERSONALIZOVANA MEDICINA

U molekulu DNK sadržana je nasledna informacija koju ćelije koriste za normalno funkcionisanje, što omogućuje skladan rast, razvoj i opstanak čitavog organizma. U sekvenci molekula DNK mogu da se dese različite promene: neke od njih su deo normalne različitosti između osoba, druge predstavljaju samo jedan od mnogih faktora rizika koji doprinose nastanku određenog oboljenja, dok su neke promene direktan uzrok bolesti, kao što je pretežno slučaj kod retkih bolesti. Do danas je opisano oko 8 000 retkih bolesti koje su u ~80% slučajeva genetički uzrokovane. Samim

tim, kod osobe obolele od neke od retkih bolesti krajnja dijagnoza postavlja se molekularno-genetičkim testiranjem. Molekularno-genetičko testiranje podrazumeva analizu molekula DNK u cilju pronalaženja greške (mutacije) koja bi objasnila postojanje simptoma bolesti. Iako je situacija naizgled jednostavna, tokom najvećeg dela ljudske istorije oboleli od retkih bolesti živeli su u stanju beznađe i bespomoćnosti. Dva su glavna „krivca“ za to: dijagnostička odiseja i terapijska odiseja.

### Dijagnostička odiseja

**K**od osobe koja ispoljava simptome određene retke bolesti, detaljnim kliničkim pregledom postavlja se klinička dijagnoza, koja se potom proverava molekularno-genetičkim testiranjem. Nažalost, put do postavljanja konačne dijagnoze može biti vrlo komplikovan, mukotrpan i dug. Zašto se ovo dešava?

Pre svega, **različite retke bolesti mogu često imati slične ili nespecifične simptome**, što otežava postavljanje kliničke dijagnoze. Drugim rečima, na osnovu simptoma koje osoba ispoljava, lekar ne može sa sigurnošću da pretpostavi o kojoj bolesti je reč, pa se genetičkim testiranjem eliminiše jedna po jedna dijagnoza analiziranjem jednog po jednog gena. Potom, **greška u više od jednog gena ili različite vrste grešaka u jednom istom genu mogu uzrokovati isto oboljenje**.

Primer radi, hereditarne senzorne i motorne neuropatije mogu nastati kao posledica mutacija u čak 50 različitih gena. Isto važi i za amiotrofičnu lateralnu sklerozu. Nepostojanje greške u jednom analiziranom genu ne znači da u nekom od ostalih gena povezanih sa bolešću takva greška ne postoji. Sa druge strane, Dišenova mišićna distrofija nastaje kao posledica različitih vrsta mutacija, ali u jednom istom genu. Nepostojanje jedne vrste mutacije ne znači nužno da u istom genu ne postoji mutacija drugačije vrste. **Neki geni su previše veliki, a mutacija može da nastane u bilo kom delu gena**, pa u tom slučaju standardne metode i tehnike nisu dovoljne za detaljno pretraživanje i analizu gena. Naposljetku, uprkos brojnim istraživanjima i ogromnim naporima lekara i istraživača, **molekularno-genetička osnova i dalje je nepoznata za gotovo polovinu retkih bolesti**. Usled svega ovoga mnoge osobe obolele od retkih bolesti decenijama ne dobiju potvrdu svoje dijagnoze, što znači da boluju od bolesti kojoj ne znaju ni

uzrok ni ime, a samim tim ni mogući tok. Neretko se dešavalo da osoba ne doživi svoju konačnu dijagnozu, ili da celog života veruje da boluje od jedne bolesti (na osnovu kliničke dijagnoze), a da se onda naknadnim genetičkim testiranjem utvrdi da se ne radi o toj bolesti. Ceo ovaj put do saznanja dijagnoze naziva se „dijagnostička odiseja“ tokom koje je obolela osoba, zajedno sa članovima svoje porodice, bila suočena sa neizvesnom budućnošću, prolazeći veliki broj nepotrebnih testova i ispitivanja, dobijala pogrešnu terapiju, doživela trajna i nepopravljiva oštećenja i propustila trenutak kada bi terapija mogla ostvariti najbolji učinak.

Intenzivan razvoj tehnologija za analizu molekula DNK doneo je nov pristup u dijagnostici i nametnuo sekvenciranje nove generacije (eng. next generation sequencing, NGS) kao glavnu strategiju u genetičkoj dijagnostici. NGS je doneo pravu revoluciju u polju molekularne genetike jer omogućuje istovremenu analizu velikog broja gena, pa čak i celog molekula DNK, nasuprot prethodno pomenutim ciljanim analizama pojedinačnih gena. Zahvaljujući ovom pristupu, mnoge osobe uspele su da okončaju svoju dijagnostičku odiseju. Ovo je vrlo važno, budući da su retke bolesti nasledne, što znači da u jednoj porodici može da se rodi više osoba sa istom bolešću, ili može biti samo jedna obolela osoba, dok su ostali članovi porodice samo zdravi nosioci greške koji imaju rizik da dobiju obolelo potomstvo. Poznavanje tačnog genetičkog uzroka bolesti omogućuje adekvatno genetičko savetovanje porodica i prevenciju rađanja dodatne dece sa istom bolešću. Kakav je značaj postavljanja genetičke dijagnoze za samu obolelu osobu? Nažalost, nakon okončanja svoje dijagnostičke odiseje, obolela osoba bila je najčešće suočena sa novom preprekom – terapijskom odisejom.

### Terapijska odiseja

Kao što je prethodno pomenuto, postavljanje precizne genetičke dijagnoze bolesti imalo je direktnu i ogromnu dobit za porodice u kojima postoji obolela osoba omogućujući prevenciju bolesti, ali nije imalo mnogo značaja za samu obolelu osobu, budući da ni ranije, a ni sada, **za**

**najveći broj bolesti ne postoji dostupna terapija**. Obolele osobe najčešće dobijaju nespecifičnu terapiju i negu koja **deluje na simptome bolesti, ali ne i na njen uzrok**, usled čega ima ograničene efekte.

Dodatno, konvencionalna medicina nije mnogo efikasna, jer počiva na pristupu „isti lek za sve“ ili „ista doza leka za sve“, što znači da **veliki broj obolelih dobija tretman koji nije za njih podoban** i koji čak u nekim slučajevima izaziva ozbiljne nuspojave. Jednostavnije rečeno, nekome je potrebno da popije polovinu tablete protiv glavobolje, a nekome je potrebna cela tableta. Jasno je da je svaka osoba jedinstvena, usled čega zahteva i jedinstven pristup u lečenju. Međutim, i u odsustvu terapije koja ciljana deluje na uzrok bolesti, za obolelu osobu je izuzetno značajno da dođe do svoje konačne genetičke dijagnoze. U društvenom smislu, otkrivanje uzroka bolesti omogućuje oboleloj osobi da pronađe druge koji boluju od iste bolesti. Dakle, genetičko testiranje omogućuje otkrivanje osoba obolelih od neke bolesti, a to dalje omogućuje otkrivanje grupe osoba koje imaju zajednički problem. Povezivanjem manjih grupa stvaraju se veće zajednice na globalnom nivou, što za posledicu ima povećanje svesti o toj bolesti, privlačenje pažnje istraživača i farmaceutskih kompanija i ulaganje u razvoj novih terapeutika. Poznavanje tačnog genetičkog uzroka bolesti preduslov je da osoba bude uključena u kliničku studiju u kojoj se testira određena terapija, što za mnoge predstavlja jedini način da dođu do bilo kakvog tretmana.

### Personalizovana medicina

Obolele osobe možemo grupisati prema većem broju kriterijuma: uzrastu, polu, simptomima, životnim navikama, krvnim grupama... Grupišu ih u ovakve kategorije, možemo uočiti mnogo preciznije profile i pravilnosti koji nam ukazuju na

to da je jedna grupa obolelih malo drugačija od ostalih i da zahteva drugačije lečenje u odnosu na ostale. Poznato je da prilikom transfuzije krvi treba voditi računa o krvnim grupama i osobi dati isključivo krv odgovarajuće krvne grupe. Dodatno, ranije pomenuto sekvenciranje nove generacije, koje ima sposobnost da analizira i čitav molekul DNK, omogućuje da još preciznije otkrijemo sitne promene u naslednom molekulu i opišemo specifičnosti svake osobe, dajući nam mogućnost da napravimo što bolju podgrupu.

Zahvaljujući napretku tehnologije i rezultatima koji se masovno skupljaju sekvenciranjem nove generacije, počele su da se razvijaju i odobravaju genetički dizajnirane terapije. One su osobene po tome što ciljano deluju na uzrok bolesti i prilagođene su specifičnostima svakog pojedinca. U tome i leži koncept personalizovane medicine, a to je prilagođavanje tretmana pacijentu, što ima za rezultat postizanje maksimalnog terapijskog efekta i sigurnost tretmana. Dakle, personalizovana medicina omogućuje da terapija bude skrojena po meri pacijenta, gde meru predstavljaju njegove lične karakteristike (npr. mutacija koju poseduje). Umesto koncepta „isti lek za sve“, personalizovana medicina zasnovana je na činjenici da su ljudi različiti i da se bolesti ne ispoljavaju na isti način kod svakog pojedinca. Naravno, ovaj koncept ne znači da svaka obolela osoba ima svoj specifičan lek, već da postoji tretman koji svoju maksimalnu efikasnost ispoljava upravo na nekim podgrupama koje imaju određene sličnosti na genetičkom nivou. Na primer, sve osobe sa Dišenovom distrofijom poseduju grešku u genu za distrofin, boluju od iste bolesti i mogu imati iste tegobe. Međutim, vrsta i mesto greške u genu se razlikuju: kod nekoga početni deo gena može biti prisutan u „višku“ (duplikacija dela gena), kod nekoga će potpuno nedostajati središnji deo gena (delecija dela gena). Usled toga, ovakve osobe, iako boluju od iste bolesti, ne mogu biti tretirane istim terapeutikom.

Razvoj personalizovane medicine doprineće preciznijem predviđanju pojave i toka bolesti, prilagođavanju terapije svakoj osobi kako bi se odložio početak bolesti, ublažili simptomi ili čak potpuno sprečila njihova pojava, kao i procenu odgovora na terapiju. Osnovni preduslov za razvoj i primenu terapijskih opcija predstavlja definitivna genetička potvrda dijagoze.



**Dr Miloš Brkušanić**

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

DA LI STE ZNALI

## PODCAST - RARE AND SHARE

DELIMO RETKE PRIČE.  
PRIČAMO O RETKIM TEMAMA.

Predstavljamo vam podcast Rare and Share, podcast koji se bavi temama iz sfere retkih bolesti i ljudima koji su se uhvatili u koštac sa svakodnevnim izazovima.

Autori podcasta su Ana i Dejan Pataki, ljudi koji su kroz ličnu priču shvatili važnost osvajanja medijskog prostora za teme retkih bolesti.



**Ana Pataki**

**T**okom lečenja sina od retke bolesti, a posebno nakon izlečenja imali smo prilike da upoznamo sjajne ljude i čujemo vrlo inspirativne priče. Ceo jedan svet sa svojim temama.

Ovde želimo da pričamo sa onima koji su pokretali lavine događaja, menjali okvire, pomerili granice do tada poznatog.

Želimo da razgovaramo i već smo razgovarali o temama koje su važne onima koji se suočavaju sa retkim izazovima kao što su pravni i zakonski okviri, aspekti psihološke podrške, medicinska dostignuća i nove studije.

Planiramo razgovarati sa predstavnicima pacijenata, predstavnicima struke, lekarima, psiholozima, pravnicima, farmaceutima, predstavnicima državne uprave i lokalne samouprave... Prilikom izbora sagovornika nećemo se ograničiti samo na Srbiju.

Osvajanje medijskog prostora za teme retkih bolesti nije jednostavan izazov i svako gostovanje u "main stream" medijima je izuzetno važno i korisno ali često vrlo ograničeno po dva osnova: vremenom koje je na raspolaganju i predznanjem

novinara (voditelja) da vodi kvalitetan razgovor. Podkast je forma koja omogućava da se temi pristupi temeljno, bez bilo kakvih ograničenja.

Podkast pored video sadržaja (na youtubeu) ima i svoju audio formu koja je dostupna na svim popularnim striming platformama (Spotify, Deezer, Google podcast, SoundCloud...) ali i transkript – sa ciljem da se zbog pretraživača lakše dođe do sadržaja ali i da se konzumira u bilo kom obliku. Pisani deo je dostupan na adresi:

**rareandshare.net**

Ideja da u narednoj godini forma podcasta dobije i dimenziju dijaloga gde bi na jednom mestu okupili bar dve zainteresovane strane i tako unapredili komunikaciju.

*Autori podcasta su Ana i Dejan Pataki*



**RARE SHARBE** podcast

**Marina Mijatović**  
Pravni skener

**Kako pacijenti štite svoja prava?**



**RARE SHARBE** podcast

**Vukašin Čobeljić**  
Psiholog,  
Univerzitetska dečja klinika - Tiršova

**Psihološki aspekti palijativne nege dece**

**S  
HARBE  
RARE  
&  
podcast**



## MEĐUNARODNI DAN OSOBA SA INVALIDITETOM

3. decembar je Međunarodni dan osoba sa invaliditetom, godišnja prilika da se udružimo u podršci osobama sa invaliditetom i podignemo svest o važnosti stvaranja budućnosti u kojoj osobe sa invaliditetom imaju jednake mogućnosti u svim oblastima društva. Jedna milijarda ljudi, ili 15 odsto svetske populacije, ima neki oblik invaliditeta.

**I**nkluzija osoba sa invaliditetom je sastavni deo poštovanja ljudskih prava, održivog razvoja, mira i bezbednosti po rezoluciji Generalne skupštine Ujedinjenih nacija 47/3.

Tema ovogodišnjeg obeležavanja "Transformativna rešenja za inkluzivni razvoj: uloga inovacija u podsticanju pristupačnog i pravednog sveta" ima za cilj da promoviše i podstakne podršku razumevanja, dostojanstva, prava i dobrobiti osoba sa invaliditetom kroz tri tematske celine:



- Inovacija za inkluzivni razvoj invalidnosti u zapošljavanju
- Inovacija za inkluzivni razvoj osoba sa invaliditetom u smanjenju nejednakosti
- Inovacija za inkluzivni razvoj osoba sa invaliditetom: sport kao primer





## OLIVERA JOVOVIĆ

### DOBITNICA NAGRADE “POKRETAČI PROMENA”



Olivera Jovović, predsednica Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije NORBS, jedna je od dobitnica nagrade “Pokretači promena”.

**N**agradu dodeljuje Beogradska otvorena škola, sa ciljem odavanja priznanja i prepoznavanja organizacija civilnog društva i pojedinaca koji nastoje da svoje zajednice učine boljim.

U kategoriji “Pokretač promena – za angažman i pokretačku inicijativu”, kao primer osobe koja je, boreći se za zajednički interes hrabro iskočila iz okvira uobičajenih očekivanja i dokazala kolika je snaga pojedinca, Olivera Jovović je dobila nagradu za inicijativu „Proširenje liste neonatalnog skrininga na spinalnu mišićnu atrofiju”.



Godinu dana, počevši od marta 2022. godine, sprovodi se aktivnost skrininga svih novorođenih beba u GAK “Narodni front”. Projekat su zajednički pokrenuli Olivera Jovović iz SMA Srbija kao udruženje pacijenata, Univerzitetska klinika u Tiršovoj i Biološki fakultet kao laboratorija koja realizuje testove na spinalnu mišićnu atrofiju.

*Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije*



SVE DOBITNIKE NAGRADE  
MOŽETE VIDETI NA SLEDEĆEM LINKU:

<https://javnozagovaranje.bos.rs/.../upoznajte-pokretace-prome...>



## MESEC NOVEMBAR SE U AMERICI OBELEŽAVA KAO MESEC NACIONALNE ZAHVALNOSTI SVIM NEGOVATELJIMA

**A**ko ste negovatelj prijatelja ili člana porodice, prepoznamo vaš rad i zahvaljujemo vam se. Novembar je u Americi mesec nacionalne zahvalnosti svim negovateljima bez obzira da li neguju člana porodice ili im je to profesija u okviru zdravstvenog sistema. Svakodnevna Briga I nega teško obolelih iziskuje posvećenost. Za nas je to savršena prilika da pokažemo da cenimo mnoge vredne ljude koji su posvećeni brizi o nama u retkim zajednicama, starima i bolesnima.

**!** Ne zaboravite,  
uvek postoji podrška - moramo da brinemo o našim negovateljima.

## PREDSTAVNICI UDRUŽENJA PACIJENATA ZA RETKE BOLESTI PO PRVI PUT U KOMPANIJI TAKEDA

U utorak, 29. novembra 2022. godine u prostorijama kompanije Takeda održan je PETKI sastanak (Patients Empowering Takeda to Keep Innovating), na kome su sagledane ključne inicijative i događaji iz 2022. godine sa ciljem da se definišu prioritetne oblasti za unapređenje zdravstvene zaštite lica obolelih od retkih bolesti u 2023. godini.

**P**ored Udruženja Život, sastanku su prisustvovali i predstavnici Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije (NORBS), kao i predstavnici Udruženja HAE Srbija, Udruženja Hrabriša i Udruženja građana za pomoć u lečenju obolelih od Goševove bolesti – UGOŠ.

U dinamičnoj diskusiji, zaključeno je da je potrebno unaprediti dijagnostiku retkih bolesti, popunjavanje registra i omogućavanje najboljih ishoda lečenja, za šta je osnovni preduslov unapređenje finansiranja ret-

kih bolesti u Republici Srbiji. Program za retke bolesti za period nakon 2022. godine, istaknut je kao jedan od prioriteta i na njemu će se intenzivno raditi u narednom periodu.

Na samom kraju sastanka, svi učesnici su se složili da PETKI sastanak jeste inicijativa koja treba da nastavi da živi, uz nadu da će postati platforma za dalje unapređenje zdravstvene zaštite lica obolelih od retkih bolesti u Republici Srbiji.

## IZMENE I DOPUNE PRAVILNIKA O MEDICINSKO-TEHNIČKIM POMAGALIMA KOJA SE FINANSIRAJU IZ SREDSTAVA RFZO

Jedna od aktivnosti NORBS-a tokom cele godine, a delom i prethodne je bila usmerena na izmene i dopune Pravilnika o medicinsko- tehničkim pomagalima koja se finansiraju iz sredstava RFZO. Ovaj Pravilnik se nije značajno menjao tokom proteklih godina, međutim, iako se i tada NORBS, kao i nekolicina članica, zalagao za značajne izmene ovog Pravilnika, nakon više godina RFZO je značajnije uvećao budžet koji izdvaja za medicinsko tehnička pomagala iz svojih sredstava i u skladu sa tim došlo je do izmena Pravilnika većeg obima.

NORBS je takođe, zajedničkim delovanjem a kroz radnu grupu formiranu sa savezom NOOIS, i neformalnom grupom građana Impact21 okupljenoj oko ove teme, podneo nove zahteve za izmene pomenutog Pravilnika.

U želji da ne izostavi nijednu potrebu članica, NORBS se u kreiranju zahteva dodatno služio i informacijama kojima raspolaže Fondacija NORBS Plus kako bi obuhvatio sve potrebe za medicinsko-tehničkim pomagalima, kako svojih članica tako i osoba obolelih od retkih bolesti koje nisu članice NORBS-a ali su zdravstveni osiguranici Republike Srbije.

Nakon više održanih sastanaka radne grupe i više sastanaka sa RFZO sa ovom temom, usvojene su nove izmene i dopune Pravilnika o medicinsko-tehničkim pomagalima koji je stupio na snagu 26.11.2022. godine.

Neke od izmene se odnose na sledeća medicinsko-tehnička pomagala:

- Povećanje količine pelena koja se može dobiti na mesečnom nivou;
- Proširenje u indikacijama, načinu propisivanja i roku trajanja za proteze (za gornje i donje ekstremitete) i ortoze (gornji ekstremiteti, kičma);
- Hipertonični rastvor NaCl za inhalaciju;
- Proširenje indikacija za izdavanje ventilatora za mehaničku ventilaciju u kućnim uslovima;
- Silikonski upijajući flaster;
- Promene koje se tiču urinarnih katetera i uložaka za inkontinenciju

Nakon više godina ovo su opsežne izmene koje se u tolikom obimu nisu dogodile od 2014. godine. Takođe, NORBS je predao listu i povećane podatke i za druga pomagala, koja nisu obuhvaćena ovim izmenama, te je zaključak da će se izmene događati u naredne tri godine prema obećanjima RFZO.

Ovaj Pravilnik je stupio na snagu i počeo da se primenjuje od 26.11.2022., osim dela pravilnika o protezama gornjih i donjih ekstremiteta, koji počinje sa primenom 26.01.2023.

<http://www.pravno-informacioni-sistem.rs/SlGlasnikPortal/eli/rep/sgrs/ministarstva/pravilnik/2020/5/1>

### LINK DO LISTE MEDICINSKO-TEHNIČKIH POMAGALA

<http://www.pravno-informacioni-sistem.rs/SlGlasnikPortal/prilozi/1.html&doctype=reg&abc=cba&eli=true&eliActId=434660&regactid=434660>

*Još uvek je u toku usklađivanje sa pravnom bazom i informacionim sistemima, što ne predstavlja prepreku ukoliko su ispunjeni svi drugi neophodni uslovi i prava za pomagalo koje je predmet izmene ovog pravilnika da doktor može da napiše pomagalo prema novom pravilniku.*





# Baza retkih bolesti

[www.retkebolesti.com](http://www.retkebolesti.com)



Udruženje građana za borbu  
protiv retkih bolesti kod dece

[www.zivotorg.org](http://www.zivotorg.org)

## PRIJATELJI UDRUŽENJA



**#SRBIJABEZBARIJERA**

Realizaciju programa podržao je Sektor za zaštitu osoba sa invaliditetom Ministarstva za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja

**B:OMARIN**

**NOVARTIS**

**TAYSHA**  
GENE THERAPIES

**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

**Pfizer**

**REGENXBIO**

**Takeda**  
Shire is now part of Takeda

**sobi**  
rare strength

**AMICUS**  
a SwiXX BioPharma company

### Impresum

CIP - Katalogizacija u publikaciji Biblioteka Matice Srpske Novi Sad 616-053.2

REČ za život: prvo specijalizovani časopis o retkim bolestima / glavni i odgovorni urednik Bojana Mirosavljević. - 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