

REČ ZA ŽIVOT



INTERNACIONALNI SAJAM RETKIH BOLESTI

DOGODILO SE

STR. 16

How is rare disease policy developing around the world?

15:00* - 17:00 GMT
1st February 2022

*07:00 PST, 10:00 EST, 16:00 CET, 18:00 EAT, 23:00 AWST

Tune in at:

 The International Rare Disease Showcase
1st - 3rd February 2022

Meet our speakers...



Flaminia Macchia
Rare Diseases International



Anna Kole
EURODISC



Durlene Wong-Rieger
APEC



Kelly du Plessis
Rare Diseases South Africa



Bojana Miroslavjevic
Royal Law & Ergonomics

#RareShowcase22



VIKTOROVA PRIČA

REČ PACIJENTA

STR. 10

REZOLUCIJA UN

REČ DRŽAVE STR. 6

Rešavanje izazova osoba koje žive sa retkom bolešću i njihovih porodica

28 FEBRUAR 2022 - DAN RETKIH BOLESTI
RAREDISEASEDAY.ORG





UVODNA REČ

Sa velikim zadovoljstvom nastavljamo informisanje i podizanje svesti o retkim bolestima putem časopisa "Reč za ŽIVOT". Započinjemo novo poglavlje digitalnim on-line izdanjem broja 23. Podstaknuti izazovima koje je nametnula svetska pandemija Covid-a, a inspirisani vašim mnogobrojnim mejlovima u kojima ste izrazili veliko interesovanje, ovaj put vam otvaramo digitalni prozor u svet retkih bolesti. Svesni smo potrebe za ovakvim vidom dodatnog informisanja iako smo neprestano aktivni na društvenim mrežama putem profila

https://www.instagram.com/baza_retkih_bolesti/

https://www.instagram.com/udruzenje_zivot/
<https://www.facebook.com/bazaretkihbolesti>
<https://www.facebook.com/Udru%C5%BEenje-%C5%BDivot-104516358806437>
<https://www.facebook.com/groups/190308147663136>
<https://www.linkedin.com/company/71843782/admin/>

Pored internet stranice udruženja "Život", od 2020. godine aktivna je internet stranica – Baza retkih bolesti. Baza retkih bolesti predstavlja izvor informacija za lekare, pacijente i članove njihovih porodica. Na stranici je omogućena pretraga retkih bolesti, gde možete pročitati više o traženoj bolesti na srpskom, makedonskom, hrvatskom i engleskom jeziku.

Sve ovo trebalo bi da na lako dostupan i interaktivan način doprinese poboljšanju informisanosti lekara, pacijenata i njihovih porodica sa retkim bolestima.

Februar je mesec podizanja svesti o retkim bolestima u celom svetu pa Vas pozivamo da pogledate svetsku kampanju kojoj smo se mi pridružili a o kojoj možete da saznate više na našim profilima i internet stranicama.



BOJANA

MIROSAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

Bojana Mirosavljević

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

SADRŽAJ

- 02 REČ UREDNIKA**
Uvodna reč
- 04 REČ UDRUŽENJA**
Savez za rijetke bolesti
Republike Srpske
- 06 REČ DRŽAVE**
Rezolucija UN
- 10 REČ PACIJENTA**
Viktorova priča
- 14 REČ STRUKE**
Put do zdravog potomstva
- 16 DOGODILO SE**
Internacionalni sajam retkih bolesti
- 18 DOGODIĆE SE**
Akademija za pacijente
- 19 DOGODILO SE**
Svetski dan borbe protiv aspegiloze

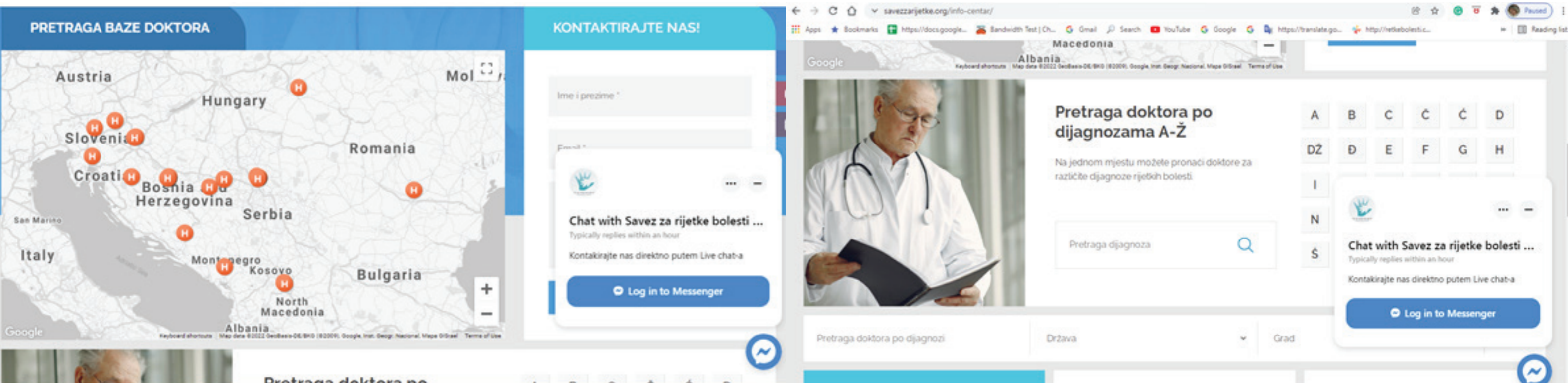
DAN

RETKIH BOLESTI

28 FEBRUAR 2022

#RAREDISEASEDAY RAREDISEASEDAY.ORG





SAVEZ ZA RIJETKE BOLESTI REPUBLIKE SRPSKE

Savez za rijetke bolesti Republike Srpske je u okviru projekta „Doprinos OCD mreža poboljšanju svakodnevnog života ljudi oboljelih od rijetkih bolesti“, pokrenuo web stranicu Info centar: <https://savezzarijetke.org/info-centar/>.

Projekat finansira Evropska Unija u periodu od 2021. do 2023. godine, a implementira Institut za populaciju i razvoj u partnerstvu sa Savezom za rijetke bolesti Republike Srpske.

Već u prvoj godini projekta realizovan je niz aktivnosti u cilju osnaživanja udruženja za rijetke bolesti kako bi olakšali život ljudi oboljelih od rijetkih bolesti, a jedna od veoma bitnih aktivnosti je osnivanje Info centra, koji služi za bolje informisanje oboljelih od rijetkih bolesti. Info centar kao prva web stranica takve vrste u Bosni i Hercegovini, a prva u regiji koja sadrži bazu doktora, predstavlja svojevrsnu bazu podataka u kojoj se trenutno nalazi 47

doktora iz Evropskih zemalja i 109 različitih dijagnoza rijetkih bolesti koje oni liječe. U bazi doktora trenutno se nalaze doktori koji se bave liječenjem rijetkih bolesti iz Bosne i Hercegovine, Srbije, Hrvatske, Crne Gore, Sjeverne Makedonije, Rumunije i Holandije, a cilj jeste da u budućem periodu baza doktora bude još veća. Osnovna svrha Info centra jeste da svim njegovim korisnicima pruži neophodne informacije i brži put do doktora koji liječi njihovu bolest, na jednostavan način, pretraživanjem u bazi, postavljanjem pitanja u kontakt formi ili pozivom na broj telefona Saveza za rijetke bolesti Republike Srpske. Pored toga na stranici se mogu pronaći i najčešća pitanja i podaci o udruženjima za rijetke bolesti iz Regiona. Putem rubrike Novosti u okviru Info centra mogu se pratiti dosadašnje aktivnosti i sve nadolazeće novosti o aktivnostima koje Savez sprovodi u okviru navedenog projekta.



Baza podataka u kojoj se trenutno nalazi 47 doktora iz Evropskih zemalja i 109 različitih dijagnoza rijetkih bolesti koje oni liječe.”



REZOLUCIJA UN

„REŠAVANJE IZAZOVA OSOBA KOJE ŽIVE SA RETKOM BOLEŠĆU I NJIHOVIH PORODICA“.

Generalna skupština UN je 16. Decembra 2021. godine zvanično usvojila Rezo-luciju UN o rešavanju izazova osoba koje žive sa retkom bolešću i njihovih porodica.

Ovo je prvi tekst UN koji daje punu vidljivost za preko 300 miliona osoba koje žive sa retkom bolešću širom sveta i poziva na rešavanje specifičnih izazova sa kojima se suočavaju oboleli od retkih bolesti i njihove porodice.

Rezoluciju su konsenzusom usvojile sve 193 države članice UN. Dokument ističe važnost nediskriminacije kao i ključne ciljeve održivog razvoja UN, uključujući zdravlje, pristup obrazovanju i dostojanstven rad, smanjenje siromaštva, borbu protiv rodne nejednakosti i podršku učešća u društvu.

Ova prva Rezolucija o osobama koje žive sa retkom bolešću predstavlja veliki pomak u globalnoj politici, a zajednicu retkih bolesti uvrštava u dnevni red i prioritete sistema UN.

Pogledajte zvanično usvajanje:
<https://youtu.be/-v7ZovicPTk>

REZOLUCIJU SU

KONSENZUSOM

USVOJILE SVE 193 DRŽAVE

ČLANICE UN



Izvor:

Ujedinjene nacije
Generalna skupština
Sedamdeset šesta sednica
Treći komitet
28. tačka dnevnog reda
Društveni razvoj

A/C.3/76/L.20/Rev.1
Ograničena distribucija
10. Novembar 2021. god
Originalni tekst na engleskom jeziku
(prevod Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije)

Brazil, Centralnoafrička Republika, Obala Slonovače, Kipar, Ekvador, Ekvatorijalna Gvineja, Francuska, Italija, Peru, Portugal, Katar, Južna Afrika, Španija, Ukrajina i Vanuatu podnose revidirani nacrt rezolucije:

Rešavanje izazova osoba sa retkom bolešću i njihovih porodica

Generalnoj skupštini,

Podsećajući se Univerzalne deklaracije o ljudskim pravima,¹ Međunarodnog pakta o ekonomskim, socijalnim i kulturnim pravima,² Konvenciju o eliminaciji svih oblika diskriminacije žena,³ Konvenciju o pravima deteta⁴ i Konvenciju o pravima osoba sa invaliditetom,⁵

Potvrđujući rezoluciju Generalne skupštine UN broj 70/1 od 25. septembra 2015. godine pod nazivom „Transformisanje našeg sveta: Agenda za održivi razvoj do 2030. godine“, koja sadrži široke, dalekosežne i na ljude usmeren skup univer-

zalnih i transformativnih ciljeva održivog razvoja, u kojoj se iznosi posvećenost članica da neumorno rade na punoj implementaciji Agende do 2030. godine, sa nastojanjem da prvo obuhvati one koji su ostali iza kolone, uključujući osobe sa retkim bolestima,

Prepoznajući potrebu da se promovišu i zaštite ljudska prava svih osoba, uključujući procenjenih 300 miliona osoba sa retkom bolešću širom sveta, od kojih su mnoga deca, obezbeđivanjem jednakih mogućnosti za postizanje njihovog optimalnog potencijalnog razvoja i potpuno, jednako i smisleno učestvovanje u društvu,

Ponovo potvrđujući da je pravo svakog ljudskog bića, bez bilo kakve razlike, na raspolaganje najvišim mogućim standardom fizičkog i mentalnog zdravlja kao i na životni standard koji je adekvatan za zdravlje i dobrobit čoveka i njegove porodice, uključujući adekvatnu hranu, bezbednu vodu za piće, odeću i stanovanje, kao i na kontinuirano poboljšanje uslova života, sa posebnom pažnjom na alarmantnu situaciju miliona ljudi kojima je pristup zdravstvenim uslugama i lekovima i dalje daleki cilj, zbog niza različitih prepreka, posebno ljudi koji su iz osetljivih kategorija, uključujući stanovnike zemalja u razvoju,

Rezolucija 217 A (III).
Videti rezoluciju 2200 A (XXI), aneks.
Ujedinjene nacije, Sporazumi, vol. 1249, No. 20378.
Ibid., broj. 1577, No. 27531.
Ibid., broj. 2515, No. 44910.

Prepoznajući činjenicu da pojedine osobe sa retkom bolešću imaju invaliditet i telesna oštećenja i da se kao takve mogu suočiti sa različitim stavovima i fizičkim barijerama u okruženju,

Ponovo potvrđujući da je zdravlje preduslov ali i rezultat i pokazatelj socijalne, ekonomske i ekološke dimenzije održivog razvoja, i primene Agende za održivi razvoj do 2030, i uvažavajući sveopšte koristi od postizanja cilja 3. održivog razvoja i postizanja svih drugih ciljeva,

Prepoznajući osnovni postulat pravde, socijalne pravde i mehanizama socijalne zaštite, kao i eliminisanje osnovnih uzroka društvene diskriminacije i stigmatizacije u zdravstvenim ustanovama, kako bi se za sve osobe omogućio univerzalan i jednak pristup kvalitetnim zdravstvenim uslugama bez finansijskog opterećenja, posebno za one koji su u osetljivim situacijama, uključujući i one koji žive sa retkom bolešću,

Prepoznajući takođe činjenicu da osobe sa retkom bolešću i njihove porodice treba da imaju pristup socijalnoj zaštiti i pomoći koja im omogućava da jednako koriste svoja prava kao i da stvore bezbedno porodično okruženje puno podrške,

Podsećajući se zaključaka sa sastanka na visokom nivou o univerzalnoj zdravstvenoj pokrivenosti, održanog 23. septembra 2019. godine u Njujorku, i ponovo ističući političku deklaraciju pod naslovom „Univerzalna zdravstvena pokrivenost: zajednički napori u izgradnji zdravijeg sveta“⁶

uključujući posvećenost da se ojačaju napori na rešavanju problema retkih bolesti kao dela univerzalne zdravstvene pokrivenosti,

Duboko zabrinuti zbog činjenice da se pandemija izazvana korona virusom (bolest COVID-19) nastavlja i produbljuje postojeće nejednakosti i što one najviše pogađaju žene, devojčice i osobe iz osetljivih kategorija, izazivajući tako neviđene i višestruke efekte pandemije na pristup osnovnim zdravstvenim uslugama, kao i nesrazmeran uticaj bolesti COVID-19 na zdravstveno, socijalno i ekonomsko stanje osoba sa retkom bolešću,

Izražavajući zabrinutost da osobe sa retkom bolešću i njihove porodice mogu biti izložene nesrazmerno većem riziku da budu pogođene društvenom stigmatizacijom, diskriminacijom i socijalnom isključenošću, kao i da je jedna od glavnih prepreka unapređenju inkluzije i učešća osoba sa retkom bolešću i njihovih porodica u društvo, nedostatak znanja i stručnosti u ovoj oblasti i nedostatak svesti po tom pitanju,

Naglašavajući potrebu da se reše osnovni uzroci nejednakosti i diskriminacije sa kojima se suočavaju osobe sa retkom bolešću i njihove porodice, i u tom smislu prepoznavanje potrebe za kreiranjem politika i programa za sprečavanje i borbu protiv predrasuda, za podsticanje inkluzije i stvaranje okruženje pogodnog za poštovanje njihovih prava i dostojanstva,

Imajući na umu da osobe sa retkom bolešću i njihove porodice mogu tokom svog života biti psihički, socijalno i ekonomski ugrožene, suočavajući se sa specifičnim izazovima u nekoliko oblasti, uključujući zdravlje, obrazovanje, zapošljavanje, slobodno vreme i drugo,

Ponovo potvrđujući da su inkluzivno i svima dostupno kvalitetno obrazovanje i mogućnosti doživotnog učenja bez diskriminacije od suštinskog značaja za puno, ravnopravno i smisleno učešće u svim aspektima društvenog, kulturnog, političkog i ekonomskog života, i prihvatajući činjenicu da se, posebno deca koja žive sa retkim bolestima mogu suočiti sa višestrukim izazovima u dostupnosti kvalitetnog obrazovanja zbog, između ostalog, nepristupačnosti ustanovama i neprilagođenih nastavnih metoda,

Takođe, ponovo ističemo da je pristup punoj i produktivnoj zaposlenosti i pristojnom radu takođe važan aspekt punog, ravnopravnog i smislenog učešća u društvu i ekonomskom životu, te da se osobe sa retkom bolešću i njihove porodice suočavaju sa izazovima u pristupu, zadržavanju i povratku na posao,

Ističući dalje potrebu za postizanjem rodne ravnopravnosti i osnaživanjem žena i devojčica, i zabrinutosti zbog činjenice da se žene i devojčice sa retkom bolešću suočavaju sa većom diskriminacijom i preprekama kod dostupnosti zdravstvene zaštite, uključujući ginekološke usluge, i obrazovanju, kao i da u potpunosti, ravnopravno i smisleno učestvuju u javnom životu, te da žene i devojčice preuzimaju nesrazmer-

no veći udeo kod neplaćenog negovanja i pomaganja u kući kada član njihovog domaćinstva ili porodice živi sa retkom bolešću, kao i da se žene suočavaju sa više prepreka u dostupnosti pristojnog posla,

Duboko smo zabrinuti što se osobe sa retkom bolešću, posebno žene i deca, često suočavaju sa preprekama u vidu pristupačnosti objektima sa vodom i javnim toaletima koji odgovaraju njihovim potrebama, što utiče na njihovu sposobnost da u potpunosti učestvuju u svim aspektima života, uključujući pristup njihovom obrazovanju. Ujedno, prepreke su i u vidu mogućnosti da žene žive samostalno i da im se obezbedi pristup zapošljavanju, što je posebno zabrinjavajuće u situacijama beskućništva,

Prepoznajući potrebu da se podstiču inovacije i pozitivan doprinos koji one mogu dati u promovisanju društvene kohezije, smanjenju nejednakosti i širenju šansi za sve, uključujući osobe sa retkom bolesti i najugroženije ljude, i u tom pogledu potrebno je prepoznati potrebu za podrškom, pojednostaviti i povećati pažnju ka istraživanjima retkih bolesti,

Izražavajući zabrinutost zbog nedostatka detaljnih podataka, uključujući podatke o prihodima, polu, starosti, rasi, etničkoj pripadnosti, migracionom statusu, invaliditetu, geografskoj lokaciji i drugim relevantnim informacijama u nacionalnom kontekstu o osobama sa retkom bolešću, koji bi pomogli da se identifikuju i rešavaju prepreke sa kojima se osobe sa retkom bolesti suočavaju u ostvarivanju svojih ljudskih prava,

Prepoznajući važnu ulogu koju organizacije civilnog društva imaju u prikupljanju, analizi i širenju ograničenih postojećih informacija o izazovima osoba koje žive sa retkom bolešću, kao i ulogu ovih organizacija u pružanju usluga podrške i zalaganju za njihov bolji život,

Ujedno prepoznajući potrebu za učešćem osoba sa retkom bolešću u građanskom, političkom, društvenom, ekonomskom i kulturnom životu, kao i da efektivno i smisleno učešće osoba sa retkom bolešću u donošenju odluka, uključujući i preko njihovih reprezentativnih organizacija, može ojačati efikasnost nacionalne, regionalne i međunarodne politike i razvojnih programa koji se odnose na ovu ugroženu kategoriju osoba,

1. *Pozivamo države članice da ojačaju zdravstvene sisteme, posebno primarnu zdravstvenu zaštitu, kako bi se omogućio univerzalni pristup širokom spektru zdravstvenih usluga koje su bezbedne, kvalitetne, pristupačne, dostupne i priuštive, blagovremene i klinički i finansijski integrisane, a koje će pomoći da se osobe sa retkom bolešću osnaže u rešavanju njihovih potreba za fizičkim i mentalnim zdravljem kako bi ostvarili svoja ljudska prava, uključujući pravo na najviši mogući standard fizičkog i mentalnog zdravlja, unapredili zdravstvenu jednakost i pravičnost, okončali diskriminaciju i stigmatizaciju, eliminisali praznine u pokrivenosti i stvorili inkluzivnije društvo;*

2. *Podstičemo države članice da, u skladu sa njihovim obavezama prema međunarodnom pravu, usvoje nacionalne strategije po pitanju rodne ravnopravnosti, akcione planove i zakone, kako bi doprineli dobrobiti osoba sa retkom bolešću i njihovih porodica, uključujući zaštitu i korišćenje njihovih ljudskih prava,*

3. *Takođe, podstičemo države članice da se pozabave osnovnim uzrocima svih oblika diskriminacija osoba sa retkom bolešću, uključujući podizanje svesti, širenje tačnih informacija o retkim bolestima i druge mere, prema potrebi;*

4. *Naglašavamo važnu ulogu kulturnih, porodičnih, etičkih i verskih faktora, uključujući ključnu ulogu verskih predvodnika u lečenju, nezi i podršci osobama koje žive sa retkom bolešću;*

5. *Podstičemo države članice i relevantne agencije Ujedinjenih nacija da prikupljaju, analiziraju i distribuiraju detaljne podatke o osobama sa retkom bolešću, uključujući njihove prihode, pol, starost, rasu, etničku pripadnost, migracioni status, vrstu invaliditeta, geografsku lokaciju i druge karakteristike relevantne za nacionalni kontekst, gde je to primenljivo, kako bi se identifikovala diskriminacija i procenio napredak ka poboljšanju statusa osoba sa retkom bolešću;*

6. *Podstičemo države članice da stvaraju mrežu stručnjaka i multidisciplinarnih specijalizovanih centara stručnjaka, između ostalog, za retke bolesti i da povećaju podršku istraživanju, jačanjem međunarodne saradnje i koordinacije istraživačkih radnji i razmene podataka, istovremeno poštujući zaštitu i privatnost podataka;*

7. *Pozivamo države članice da sprovedu odgovarajuće nacionalne mere kako bi osigurale da osobe sa retkom bolešću ne budu izostavljene, imajući u vidu da su osobe koje žive sa retkom bolešću često neproporcionalno pogođene siromaštvom, diskriminacijom i nedostatkom pristojnog rada i zaposlenja, te da im može biti potrebna pomoć kako bi imali jednak pristup beneficijama i uslugama, posebno u oblastima obrazovanja, zapošljavanja i zdravstva, kako bi promovisali svoje puno, ravnopravno i smisleno učešće u društvu, i kako bi se obavezali da će raditi na društvenoj integraciji i fizičkom i psihičkom blagostanju osoba sa retkom bolešću i njihovih porodica i staratelja bez ikakve diskriminacije;*

8. *Pozivamo države članice, agencije Ujedinjenih nacija i druge zainteresovane strane, u konsultaciji sa osobama sa retkom bolešću i njihovim porodicama, uključujući i njihove reprezentativne organizacije, da razviju i sprovedu politike i programe, da razmene iskustva i najbolje prakse sa ciljem ostvarivanja prava svih osoba sa retkom bolešću i da obezbede da je implementacija Agende za održivi razvoj 20307 inkluzivna i dostupna osobama sa retkom bolešću;*

9. *Podstičemo da sve osobe, uključujući i one sa retkom bolešću, a posebno deca, imaju pravo na obrazovanje i mogućnosti doživotnog učenja na osnovu jednakih mogućnosti i nediskriminacije, i pozovite države članice da obezbede potpune i jednake mogućnosti obrazovanja i doživotnog učenja za osobe koje žive sa retkom bolešću na ravnopravnoj osnovi sa drugima;*

10. *Pozivamo države članice da sprovedu efikasne programe za promovisanje mentalnog zdravlja i psihosocijalne podrške za osobe sa retkim bolestima i da promovišu politike i programe koji unapređuju dobrobit njihovih porodica i staratelja;*

11. *Pozivamo države članice da ubrzaju napore ka postizanju univerzalne zdravstvene pokrivenosti do 2030. godine, kako bi se osigurao zdrav život i promovisala dobrobit za sve ljude, uključujući osobe koje tokom čitavog života žive sa retkom bolešću, te u tom smislu naglašava opredeljenost:*

(a) Da se osobama sa retkom bolešću obezbede osnovni i kvalitetni zdravstveni proizvodi, zdravstvene usluge i kvalitetni, bezbedni, efikasni, priuštivi i osnovni lekovi, dijagnostika i zdravstvene tehnologije, sa ciljem da se obuhvate sve osobe sa retkom bolešću do 2030. godine;

(b) Da se zaustavi rast i preokrene trend plaćanja visokih zdravstvenih troškova iz vlastitog džepa, obezbeđivanjem mera kojim bi se omogućila zaštita od finansijskih rizika i iskorenilo finansijsko iscrpljivanje zbog zdravstvenih troškova do 2030. godine, sa posebnim akcentom na osobe sa retkim bolestima;

12. *Podstičemo države članice da preduzmu odgovarajuće korake da obezbede priuštive, dostupne i kvalitetne ustanove za brigu o deci i drugim izdržavanim licima sa retkom bolešću i mere koje promovišu jednaku raspodelu obaveza u domaćinstvu između odraslih članova domaćinstva, te najpre priznajući postojanje, a potom i umanjujući preraspodeljujući nesrazmerno veći udeo kod neplaćenog negovanja i pomaganja u kući kada član njihovog domaćinstva ili porodice živi sa retkom bolešću, i potpuno angažovanje muškaraca i dečaka kao učesnika i korisnika promena i kao strateških partnera i saveznika u tom pogledu;*

13. *Podstičemo države članice da promovišu pristup punoj i produktivnoj zaposlenosti i pristojnom radu, zajedno sa odgovarajućim merama za finansijsku inkluziju za osobe sa retkom bolešću i njihove porodice rešavanjem problema u pristupu, zadržavanju i povratku na posao, između ostalog kroz stvaranje odgovarajućih radnih uslova za osobe sa retkom bolesti i njihove porodice, širenje fleksibilnih radnih angažmana, uključujući korišćenje novih informacionih i komunikacionih tehnologija, i pružanje i/ili proširenje plaćenog*

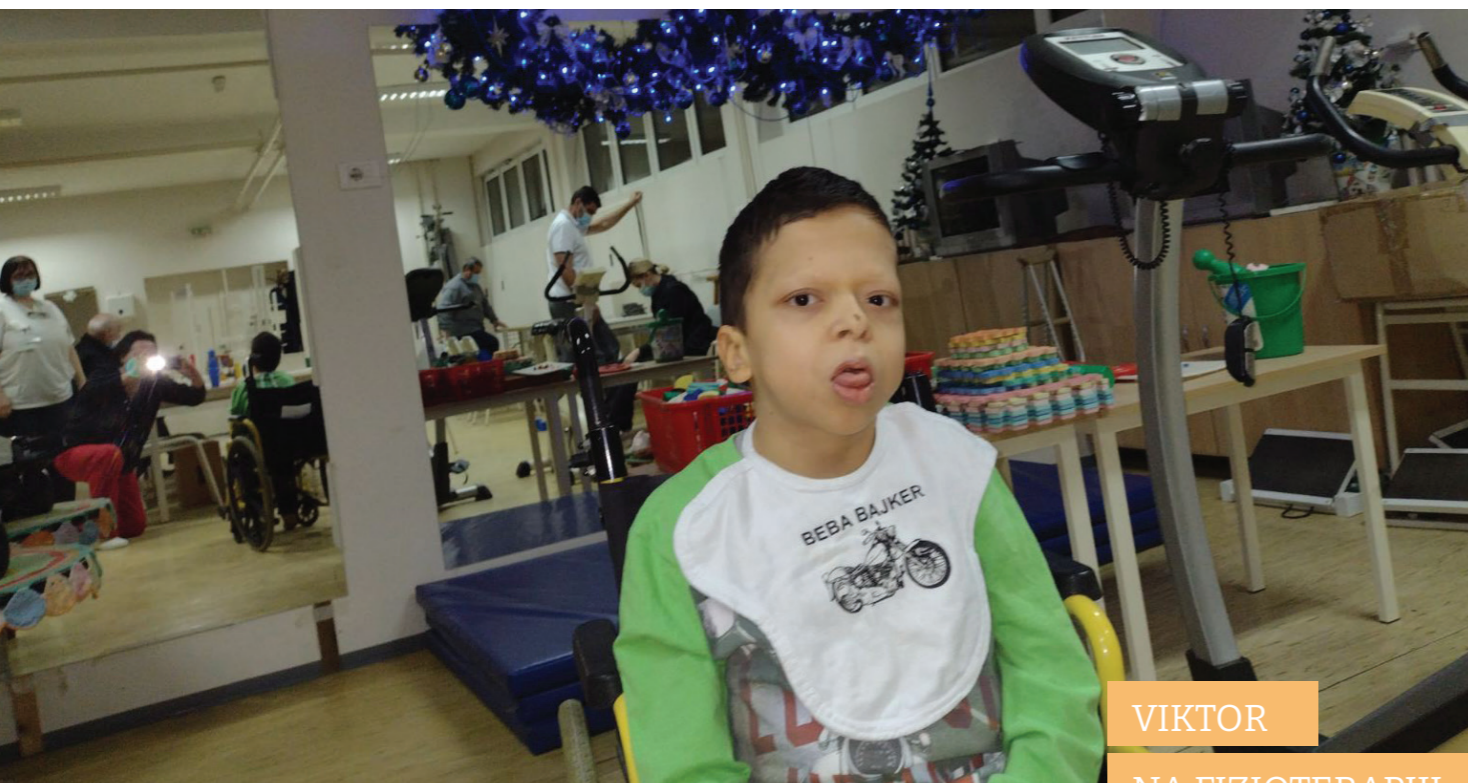
odsustva, kao što su bolovanje i odsustvo zbog nege lica i adekvatne beneficije socijalnog osiguranja i za žene i za muškarce, preduzimajući odgovarajuće korake kako bi se osiguralo da ne budu diskriminirani kada koriste takve beneficije;

14. *Podstičemo države članice da eliminišu prepreke sa kojima se suočavaju osobe sa retkim bolestima i njihove porodice kad je reč o pristupu vodi, toaletima i higijeni, uključujući fizičke, institucionalne, društvene barijere i prepreke u pogledu mišljenja, i da promovišu odgovarajuće mere u gradovima i drugim naseljima koja olakšavaju pristup osobama sa retkim bolestima i njihovim porodicama, ravnopravno sa ostalima, kako u ruralnim tako i u urbanim sredinama;*

15. *Zahtevamo od generalnog sekretara da, u bliskoj saradnji sa direktorom Svetske zdravstvene organizacije, kao i sa drugim relevantnim subjektima Ujedinjenih nacija, predstavi izveštaj koji će se, između ostalog, baviti izazovima sa kojima se suočavaju osobe sa retkim bolestima i njihove porodice, a koji će biti podnet tokom sedamdeset osme sednice Generalne skupštine;*

16. *Donosimo odluku, s obzirom na višestruku prirodu izazova sa kojima se suočavaju osobe sa retkom bolešću, da na svojoj sedamdeset osmoj sednici, pod tačkom „Društveni razvoj“, razmotrimo probleme osoba sa retkom bolešću.*

“ Podstičemo da sve osobe, uključujući i one sa retkom bolešću, a posebno deca, imaju pravo na obrazovanje i mogućnosti doživotnog učenja na osnovu jednakih mogućnosti i nediskriminacije, i pozovite države članice da obezbede potpune i jednake mogućnosti obrazovanja i doživotnog učenja za osobe koje žive sa retkom bolešću na ravnopravnoj osnovi sa drugima”



VIKTOR

NA FIZIOTERAPIJI

VIKTOROVA PRIČA

Tako se 15 godina dugo traganje za dijagnozom završilo ...

Moj sin Viktor Demirović ima 18 godina i bolestan je od rođenja. Dijagnoza ekstremno retke genetske bolesti postavljena mu je tek pre 3,5 godine, a do tada smo, i pored dugodišnjih pokušaja dijagnostifikovanja i lečenja deteta u zemlji, bili u potpunom mraku. Od nekih stvari ne možete odustati i ako tapkate u mestu 15 godina. Tako sam saznala za neurologa dr Ružicu Kravljana sa Instituta za majku i dete u Beogradu, koja ne odustaje od nerešivih slučajeva. Nakon opsežnih endokrinoloških i metaboličkih ispitivanja, posla-

la je, oslonivši se na Zojin zakon, Viktorovu DNK u genetsku laboratoriju u Barcelonu, gde je urađeno sekvencioniranje celog genoma, a ne samo pojedinačne analize koje su rađene na osnovu brojnih suspekcija raznih lekara koji su tokom petnaest godina bez uspeha pokušavali da uspostave dijagnozu u zemlji ili interklinički u inostranstvu. Kada sam 2018. godine dobila izveštaj iz Barcelone, nisam mogla da verujem da u njemu konačno NEŠTO piše. Naime, analiza je pokazala prisustvo ekstremno retke heterozigotne nonframesit delecije na MAP2K1 genu, koja je veoma vero-

vatno patogena (na skali od 1 do 5 , oznaka 4) i odgovorna za Viktorovo stanje. Nažalost, u izveštaju je pisalo da nikakva terapija za sada ne postoji, ali da se Viktorov biološki materijal čuva 50 narednih godina i da ćemo biti obavesteni ukoliko medicina dođe do novih saznanja i do eventualne terapije. U njihovoj bazi podataka imali su samo još jednog pacijenta sa istovetnom varijantom MAP2K1 gena i veoma sličnom kliničkom slikom kao kod mog sina. Sve to je ipak nedovoljno da bi se uopšte govorilo o sindromu, jer nemaju reper grupu. Tako se 15 godina dugo traganje za dijagnozom

//

Borba za Viktorov opstanak je bila duga, i želim da podelim sa čitaocima časopisa Reč života, moje iskustvo roditelja, koji u Srbiji gaji teško bolesno dete, sa mišlju da će ova priča biti nekom od koristi.

završilo, i na neki način sam osetila olakšanje: napustio me je uvek prisutan osećaj da propuštam dragoceno vreme za lečenje svog mlađeg sina, da je možda u pitanju neka sitnica poput enzimopatije, ali da su lekari to propustili da uoče. Preostalo je da dobijemo rezultate iste analize za mene i Viktorovog oca, da bismo isključili momenat hereditarnosti, veoma važan za eventualno potomstvo Viktorovog starijeg brata, koji je, hvala Bogu, zdrav.

Borba za Viktorov opstanak je bila duga, i želim da podelim sa čitaocima časopisa Reč života, moje iskustvo roditelja, koji u Srbiji gaji teško bolesno dete, sa mišlju da će ova priča biti nekom od koristi.

Od samog Viktorovog rođenja lekari su ga vodili kao „stigmirano“, dete. Još u 7. mesecu, plod je prestao da raste, međutim, lekari, i pored brojnih ispitivanja, nisu utvrdili uzrok i nisu mogli da daju prognozu. Prenatalno urađena analiza pokazivala je uredan muški kariotip. Tek mnogo kasnije shvatila sam da je to kora ledenog brega



VIKTOR

NA FIZIOTERAPIJI

i da ne osigurava ništa. Viktor je neplanirano rođen pre vremena, na početku 8. meseca, usled čega su mu pluća bila nerazvijena i morao je da prvih dva meseca života provede u inkubatoru, pod komorom sa kiseonikom. Rečeno mi je da su šanse da sa detetom bude sve u redu 50%. Sa tri meseca utvrđena mu je kongenitalna srčana mana - stenoza pulmonalne arterije težeg stepena. Zbog nenapredovanja i intolerancije svih životnih namirnica, tokom prvih dvanaest meseci života hranili smo ga putem nazogastrične sonde, što je bilo izuzetno mučno za dete. Na kraju su me na Institutu za majku i dete obučili da mu postavim sondu, pošto ju je često izvlačio, a većina medicinskih sestara u urgentnim službama u koje bih ga vodila u tim situacijama, nisu znali da je postave!! dalje

nije dobijao na težini, povraćao je svaki obrok. Sa navršenih dve godine konstatovan mu je 4. stepen nehranjenosti, i pored strogo kontrolisane ishrane. Tada upoznajemo profesora Vojislava Perišića, gastroenterologa u Univerzitetskoj dečjoj klinici u Tiršovoj, koji će se narednu deceniju istrajno boriti sa Viktorovim ne malim zdravstvenim tegobama, u pravilu nerazjašnjene etiologije, kao i za svaki, mukom dobijeni, Viktorov gram. Ovom humanisti i izuzetnom pedijatru dugujemo veliku zahvalnost. Naime, Viktoru je u Tiršovoj, kao drugom detetu u Srbiji plasirana perkutana gastrostoma „skin level system“, putem koje ga hranimo već 16 godina. Danas je to postala uobičajena praksa. Ja sam rastrzana između potrebe za prisustvom i brigom između Viktora i njegovog pet godina starijeg brata, koji je



takođe mali. Moji roditelji ulažu svu svoju ljubav i snagu da mi pomognu u odgajanju hronično bolešnog i zdravog, još uvek malog deteta. Već u prvim godinama Viktorovog odrasranja postaje mi jasno da je u pitanju značajna retardacija u rastu i razvoju moga sina koji sa 6 godina mehanički govori par reči. Viktor ne uspostavlja šemu hoda, ima ozbiljne koštano-mišićne kontrakture. Tek sa navršanih 9 godina uspostavlja balans dok sedi. Prvih 8 godina bilo je osnovno nabaviti enteralnu hranu, jedinu koju je Viktor podnosio, a koju sam sama obezbeđivala, pri čemu je mesečna cifra bila oko 500 evra, što uspevam od rada u sopstvenoj firmi, pri čemu je glavni motiv dovoljna materijalna satisfakcija koja će zadovoljiti sve Viktorove potrebe za zdravstvenom negom. Kada to više nisam bila u mogućnosti, zahvaljujući naporima Bojane Miroslavljević, predsednice Udruženja Život, i bespogovornoj bitci za Viktora i ostalu decu iz Udruženja, počelo je, konačno, finansiranje enteralne hrane od strane RFZO-a.

U to vreme se razvodim od Viktorovog i Igorovog oca koji ne može da me prati u svemu tome. Viktor sjano reaguje na muziku, zagrcnjava se od radosti, smeje, svojim raspoloženjem prati karakter muzike. Nije socijalizovan, svi razvojni i redovni vrtići kojima upućujem molbu za Viktorov opis ga odbijaju, jer ne mogu da odgovore Viktorovim potrebama u pogledu ishrane na sondu, presvlačenja pelena, telesnom invaliditetu. Nalazim preko nevladinih organizacija volontere spremne da asistiraju detetu tokom boravka u predškolskoj ustanovi, ali i to odbijaju postoji tek nacrt zakona o volontiranju. Naposletku, posredstvom tadašnjeg ministra prosvete, Viktor izlazi iz 4 zida, i provodi dve godine u redovnoj predškolskoj ustanovi uz obezbeđenog asistenta koja je logoped i medicinska sestra. Viktorova socijalizacija je 150%, vršnjaci ga vole i prihvataju. Učestvuje u skladu sa sopstvenim mogućnostima. Nakon toga opet sledi izolacija. Ima kućnu nastavu organizovanu od škole Dragan Hercog odnosno defektolozi dolaze 2 do 3 puta nedeljno kod nas kući u Beogradu.

Na sugestiju mog školskog druga Miše Blizanca, upisujem Viktora u sjajnu novosadsku osnovnu školu Milan Petrović, u kojoj ništa nije problem jer škola ima svoju medicinsku stanicu, medicinske sestre koje hrane Viktora, obezbeđen školski prevoz. Sledi par godina mira, do Viktorove 16 godine, kada se javljaju prvi epileptični napadi. Napadi postaju sve jači i učestaliji. MR glave ukazuje na moguće anatomske uzroke epi napada. Načelnica Odeljenja za dečju neurologiju u Novom Sadu uporno ostaje pri terapiji koju je propisala, samo povećava doze. Viktor užasno stagnira, gubi ionako oskudan rečnik, ne želi da sedi, a kamoli da bude vertikalizovan. Gubi svaki interes za okolinu, nema snage da izdrži šetnju,

potpuno sediran, sa licem bez ekspresije. Terapija ne kupira toničko kloničke Grand mal napade, koji traju i do 4 sata. Nakon poslednjeg boravka u dečjoj bolnici, kada je Viktor imao neprekidno 11 napada i bio bez svesti 4 sata, intubiran, odvodim Viktora na Kliniku za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, gde ga preuzima neurolog dr Galina Stevanović, posvećen lekar i divan čovek. Menja u potpunosti antiepileptičku terapiju koja konačno kupira napade i Viktor se oporavlja. Preselili smo se u potpunosti u Novi Sad, koji je moj rodni grad. Viktor pohađa školu Milan Petrović, član je Udruženja za cerebralnu paralizu Sunce, koje učestvuje u sjajnim projektima inkluzivnih radionica. Oboje smo članovi inkluzivnog hora ISON. Viktor na svoj način, na nekom svom jeziku peva i raduje se...

Međutim, sa navršanih Viktorovih 18 godina porodica se suočava sa nekim novim problemima. Jedva smo uspeali da obezbedimo prijem na intenzivnu negu u Tiršovoj kada je letos dovezen kolima hitne pomoći iz Selters banje, zbog serije epi napada. Viktor naime treba da bude u okviru zdravstvene zaštite odraslih, a sa svih psiho-fizičkih aspekata on je dete koje ima 20 kg i 120 cm visinu. Beba koja nosi pelene, mentalno na nivou deteta mlađeg od godinu dana. U slučaju prijema u bonicu, nema pravo na pratioca, a nikada nije bio sam u bolnici i to bi za njega bila trauma. On je dete kome treba izuzetna nega, koja je sigurno nedovoljna u okviru službe za zdravstvenu zaštitu odraslih. U slučaju da je bolestan duže od 15 dana, ne mogu da dobijem produženo bolovanje. Kao da svaki problem prestaje sa navršanih 18 godina pacijenta. U Viktorovom slučaju, to je samo zakonska razlika, ne i faktička.

Prinučena sam da vodim postupak za produženo roditeljsko pravo pred sudom, iako sam biološka majka i presudom o razvodu već dugo samostalno vršim roditeljsko pravo, a Viktor je kompletno komisijski izveštačen kod Republičkog PIO fonda, bez, nažalost, potrebe za daljom kontrolom. Novi predlozi izmena zakona kako bi se obezbedili ravnopravni aspekti socijalne zaštite osoba sa retkim bolestima koji obuhvataju i pomoć majkama i porodicama, ne predviđaju tu situaciju kada dete navrš 18 godina. U Viktorovom slučaju ne postoji razlika, osim u tome tome što sam ja, kao roditelj i zaposlena majka, nakon tolikih godina, razumljivo, umornija.

Veoma sam sretna što u našem društvu dolazi do pomaka u pogledu njegove svesti o značaju dostupnosti neonatalnog i prenatalnog skrininga novorođenčadi, što se unapređuju aspekti socijalne zaštite osoba sa retkim bolestima i što slogan Baze retkih bolesti „Retki, ali nikad sami“, počinje da doživljava opipljive obrise.

Sanja Demirović



VIKI SA TETA DESOM,

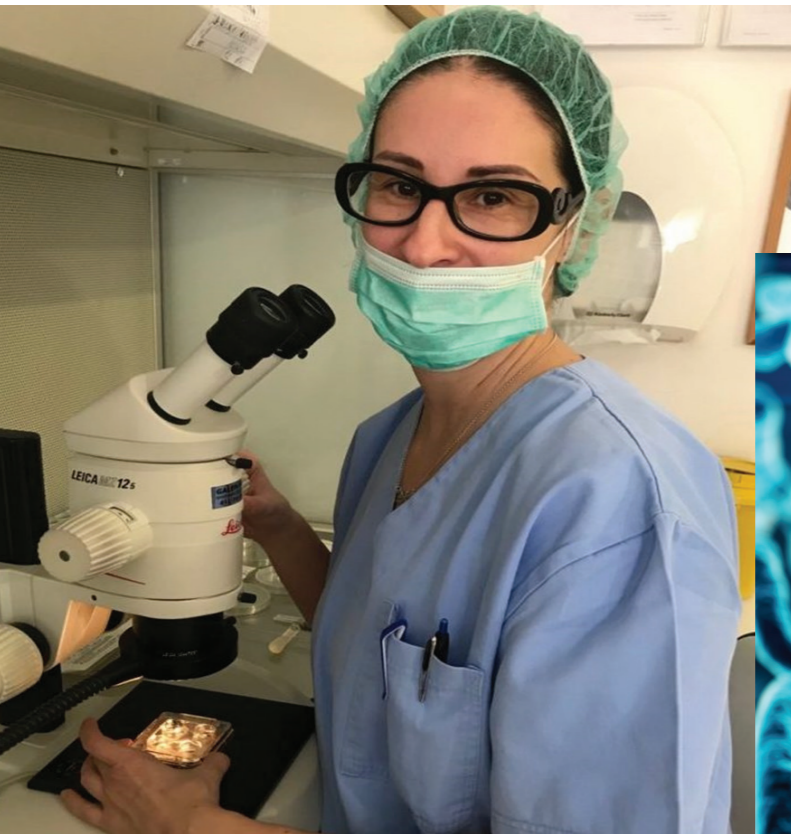
NJEGOVOM ASISTENTKINJOM





PREIMPLANTACIONO GENETSKO TESTIRANJE

PUT DO ZDRAVOG POTOMSTVA



Deo PGT procesa je biopsija embriona

BOJANA MIROSAVLJEVIĆ,
embriolog u Spec.ginekološkoj bol-
nici „Genesis“

Nekada je bilo nemoguće saznati da li buduća mama nosi zdravu bebu. Danas, parovi koji su nosioci patoloških gena za teška genetska oboljenja (ili u porodici imaju nosioca ili obolelog) uz pomoć PGT – Preimplantacionog genetskog testiranja mogu saznati da li postoji rizik da će se razviti neki genetski poremećaj kod njihovog potomstva. PGT je pregled embriona na početku njegovog razvoja, pre nego što se transferuje u matericu. Ovim dijagnostičkim korakom pronalazimo one embrione koji ne nose hromozomske promene i ti embrioni su prikladni za prenošenje u matericu. Ovim testiranjem se diferenciraju zdravi embrioni od embriona koji su nosioci genetskog poremećaja.

Ovaj test omogućava porodicama sa povećanim rizikom za genetska oboljenja da imaju zdravo potomstvo.

MOGUĆNOST PGT-a:

PGT-A (preimplantaciono genetsko testiranje aneuploidija) da bi se isključilo hromozomsko odstupanje u broju hromozoma. Ovim testom se omogućava da pre implantacije analiziramo svih 24 hromozoma, da uradimo genetski skrining na aneuploidije (poremećaj broja hromozoma) i identifikujemo zdrav embrion koji će se upotrebiti u IVF procesu.

Genetske anomalije mogu biti uzrok ranih spontanih poremećaja u prvom tromesečju trudnoće. Ove metode pomažu nam da sprečimo takve gubitke.

PGT-A metodom se fokusiramo na hromosome koji nose informacije o poremećajima i omogućava da za transfer odaberemo samo one embrione koji su hromozomski dobri.

PGT-SR (preimplantaciono genetsko testiranje strukturnih reorganizacija) da bi se isključila hromozomska remodelacija (npr. translokacija) koja je pronađena kod jednog roditelja (nekad oboje);

Indikacije:

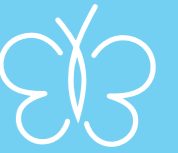
- pacijentkinja starija od 37 godina
- ponovljeni neuspešni ciklusi IVF
- ponovljeni spontani pobačaji
- partner sa teškim poremećajem spermograma
- prethodno onkološko lečenje jednog od partnera

PGT-M (preimplantaciono genetsko testiranje monogenetskih bolesti) da bi se isključila nasledna oboljenja gde je genetski uzrok poznat. (cistična fibroza, hemofilija, spinalna mišićna atrofija, mišićna distrofija, Batenova bolest, i mnoge druge).

Preimplantaciono genetsko testiranje je obuhvaćeno Zakonom o prevenciji i dijagnostici genetskih bolesti, genetski uslovljenih anomalija i retkih bolesti koji je jednoglasno usvojen 2015. godine nosi ime Zojin zakon. Predstavljen je u Evropskom Parlamentu u Briselu i u Ujedinjenim Nacijama u Njujorku, a do sad je spasao više od 3000 porodica.

Upravo je zahvaljujući Zojinom zakonu omogućeno da Republički fond za zdravstveno osiguranje (RFZO) finansira preimplantaciono genetsko testiranje koje omogućava porodicama sa povećanim rizikom za genetska oboljenja da dobiju zdravo potomstvo.

Ovaj vid dijagnostike je specijalnost SGB „Genesis“ iz Novog Sada u kojoj možete dobiti odgovore na sva vaša pitanja (www.genesis.rs)



INTERNACIONALNI SAJAM RETКИH BOLESTI

How is rare disease policy developing around the world?

15:00* - 17:00 GMT
1st February 2022

*07:00 PST, 10:00 EST, 16:00 CET, 18:00 EAT, 23:00 AWST

#RareShowcase22

Meet our speakers...



Flaminia Macchia
Rare Diseases
International



Anna Kole
EURORDIS



Durhane
Wong-Rieger
APEC



Kelly du Plessis
Rare Diseases
South Africa



Bojana
Miroslavljevic
Zoya's Law &
Ergomed

Tune in at:



The International
Rare Disease Showcase

1st - 3rd February 2022

“Kroz panel
diskusije i radionice
omogućeno je
aktivno učešće a
takođe omogućeno
umrežavanje svih
zainteresovanih na
temu retkih bolesti.”

#RARESHOWCASE

Ovaj događaj je okupio i omogućio saradnju više zainteresovanih strana, grupa pacijenata, istraživača, medicinskih stručnjaka i predstavnika farmaceutske industrije da prikažu inovativne projekte i podstaknu razgovor između svih članova zajednice retkih bolesti.

Na Međunarodnom sajmu retkih bolesti predstavljena su nacionalna i međunarodna istraživanja. Prikazane su brojne prezentacije globalnih stručnjaka koje su se prenosile uživo, širom sveta, tako da je bila uključena raznolika publika.

Kroz panel diskusije i radionice omogućeno je aktivno učešće a takođe omogućeno umrežavanje svih zainteresovanih na temu retkih bolesti.

Bojana Miroslavljević, osnivač i predsednik Udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“ i koordinator Baze retkih bolesti, je učestvovala na ovom važnom događaju sa prezentacijom „Kako pojedinac može pokrenuti sistem“ u okviru teme „Kako se razvija politika retkih bolesti širom sveta“ predstavljajući Zojin zakon.

#RareShowcase22





AKADEMIJA ZA PACIJENTE I ZASTUPNIKE PACIJENATA 2022 „GENETIKA I RETKE BOLESTI”

Nakon uspešno održane prve regionalne Akademije za pacijente i zastupnike pacijenata 2021, Baza retkih bolesti organizuje novi besplatni program edukacije za pacijente sa retkim bolestima „Genetika i retke bolesti”

Akademija za pacijente i zastupnike pacijenata predstavlja prvi edukativni program ove vrste za pacijente s retkim bolestima i njihove porodice u zemljama regiona i već drugu godinu zaredom organizuje je Baza retkih bolesti. Cilj programa je da polaznici steknu znanja koja koja su im neophodna kako bi nastupali kao ravnopravni partneri u donošenju odluka o sopstvenom zdravlju i kreiranju zdravstvenih politika u okviru lokalne zajednice. Predavanja se održavaju jednom nedeljno, subotom, u trajanju od sat i po vremena, a pravo da se prijave imaju svi oboleli od retkih bolesti, članovi njihovih porodica i predstavnici organizacija pacijenata iz Srbije, Hrvatske, Makedonije, Crne Gore, Bosne i Hercegovine i Republike Srpske. Učešće je besplatno, a svima koji odslušaju celokupan program uručuju se potvrde o učešću Baze retkih bolesti.

Prošle godine polaznici Akademije za pacijente su tokom maja i juna imali prilike da slušaju o pravno-finansijskom delovanju organizacije pacijenata, različitim oblicima javnog zagovaranja i modalitetima pristupa terapijama za retke bolesti od najistaknutijih zastupnika organizacija pacijenata u Srbiji. Uz uključivanje ne samo nacionalnih već i regionalnih organizacija pacijenata, program je izazvao veliku pažnju, te se prijavilo više od 200 pacijenata iz svih zemalja.

Ove godine, još jednom podstaknuti svakodnevnom komunikacijom sa pacijentima, Baza retke bolesti odlučila je da Akademije za pacijente 2022. bude posvećena genetici i retkim bolestima, te će tokom aprila i juna svi prijavljeni imati prilike da o ovoj

temi čuju više od profesora univerziteta iz Srbije, Hrvatske i Makedonije. Predavanja će biti prilagođena polaznicima i na njima će biti reči o genetskoj osnovi i nasleđivanju retkih bolesti, prenatalnoj i preimplantacionoj dijagnostici, sekvenciranju genoma i postavljanju dijagnoze retke bolesti, kao i genskoj terapiji.

Više detalja o programu i prijavi biće uskoro dostupno na sajtu Baze retkih bolesti, kao i na nalozima na društvenim mrežama.



IVANA GOLUBOVIĆ, KOORDINATOR
ZA PACIJENTE I ORGANIZACIJE
PACIJENATA BAZE RETKIH BOLESTI



01. FEBRUARA JE OBELEŽEN SVETSKI DAN BORBE PROTIV ASPEGILOZE

Aspergillus je gljiva čije su spore prisutne u vazduhu koji udišemo, ali obično ne izazivaju bolest. Kod ljudi sa oslabljenim imunološkim sistemom, oštećenim plućima ili sa alergijama, Aspergillus može izazvati bolest.

Može izazvati:

- ozbiljne akutne infekcije (invazivna aspergiloza) kod ljudi koji se leče od raka
- hronične infekcije koje nepopravljivo oštećuju pluća
- hronične alergije koje trajno oslabljuju organizam

Aspergiloza je grupa bolesti koje uključuju invazivnu aspergilozu, ABPA CPA i aspergilom. Aspergilom se javlja kod pacijenata sa kavitarom bolešću pluća i dovodi do gljivične mase sa varijabilnim kliničkim prikazima od asimptomatskih do opasnih po život (masivna hemoptiza). CNPA se manifestuje kao subakutni pneumon. Invazivna aspergiloza (IA) je diseminovana aspergiloza koja na kraju napada druge organe. Kožna

aspergiloza je obično dermatološka manifestacija IA koja se manifestuje kao eritematozni do ljubičasti plakovi ili papule, koje često karakterišu centralni nekrotični čir ili čir.

Aspergillus utiče na ljude i ptice i životinje koji takođe mogu razviti aspergilozu. Mnoge biljne bolesti i uzroci kvarenje hrane mogu biti posledica infekcije aspergillusom. Aspergillus plesan je neizbežna. Na otvorenom, nalazi se u propadajućem lišću i kompostu i na biljkama, drveću i žitaricama.

Svakodnevno izlaganje aspergillusu retko predstavlja problem za ljude sa zdravim imunološkim sistemom. Kada se spore plesni udišu, ćelije imunog sistema ih okružuju i uništavaju. Ali ljudi koji imaju oslabljen imuni sistem od bolesti ili imunosupresivnih lekova imaju manje ćelija koje se bore protiv infekcije. Ovo omogućava aspergillusu da se uhvati, napada pluća i, u najozbiljnijim slučajevima, druge delove tela.

Aspergiloza nije zarazna.

Invasive Aspergillosis, IV Site



Bennett. In: Mandell, Bennett, Dolin, eds. *Mandell, Douglas, and Bennett's Principles and Practice of Infectious Diseases*. 4th ed. 1995;2306-2311.

“Aspergillus utiče na ljude i ptice i životinje koji takođe mogu razviti aspergilozu.”



Baza retkih bolesti

www.retkebolesti.com



Udruženje građana za borbu
protiv retkih bolesti kod dece

www.zivotorg.org

PRIJATELJI UDRUŽENJA



Министарство за рад, запошљавање,
борачка и социјална питања

BIOMARIN



NOVARTIS

TAYSHA
GENE THERAPIES

AMICUS
a Swiix BioPharma company

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION



REGENXBIO

VEGAIT
SOURCING



SANOFI GENZYME

sobi
rare strength

Takeda
Shire is now part of Takeda

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 Miroslavljević. - 2015, br. 1 (nov.) - Novi Sad: Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život", 2015 - , - Ilustr.; 30 cm Dvomesecno. ISSN 2466-3093= Reč za život COBISS.SR-ID 300906247