

# REČ ZA ŽIVOT



U REPUBLICI SRPSKOJ  
POKRENUT POSTUPAK NABAVKE  
LIJEKOVA ZA RIJETKE BOLESTI

REČ DRŽAVE STR. 5



ODRŽAN WEBINAR  
O ZNAČAJU NEONATALNOG  
SKRININGA

REČ UDRUŽENJA STR. 10

ZNAČAJAN NAPREDAK  
U LEČENJU DISTROFIČNE  
EPIDERMALNE BULOZE

REČ STRUKE STR. 4



CISTIČNA FIBROZA  
JELENINA PRIČA

REČ PACIJENTA

STR. 6

Žoja



PRIHOD OD PRODAJE KNJIGE NAMENJEN JE  
BORBI PROTIV RETKIH BOLESTI

Laguna

DELFI  
KNJIZARE

Život  
Udruženje građana za borbu  
protiv retkih bolesti kod dece



Ivana  
Krgović  
Bojana  
Miroslavljević



## NAJAVA DOGAĐAJA

Baza retkih bolesti

Regionalna konferencija o retkim bolestima  
**2022**

Klinička ispitivanja terapija za retke bolesti:

**Put terapije od ispitivanja do pacijenta**

**25.10.2022. , Novi Sad**

Konferencija ima za cilj upoznavanje sa kliničkim ispitivanjima terapija za retke bolesti, kroz tematska izlaganja i panele:

- Retke bolesti i klinička ispitivanja terapija za retke bolesti, perspektiva EU regulatornih tela
- Klinička ispitivanja terapija za retke bolesti i **dobra klinička praksa, uloga agencija za lekove** - primeri iz regiona
- Panel diskusija: klinička ispitivanja u regionu: „Uslovi, mogućnosti i izazovi“
- Panel diskusija: klinička ispitivanja – koliko su jasna i dostupna pacijentima sa retkim bolestima

Zvanični jezik konferencije će biti srpski, sa omogućenim prevodom na engleski za učesnike koji imaju potrebu za prevodom.

**MASTER CENTAR, NOVOSADSKOG SAJMA BROJ 11, HIBRIDNA KONFERENCIJA**

**Život**  
Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece

## SADRŽAJ

- 02 REČ UREDNIKA**  
Uvodna reč
- 04 REČ UDRUŽENJA**  
Značajan napredak u lečenju distrofične epidermalne buloze
- 05 REČ DRŽAVE**  
U Republici Srpskoj pokrenut postupak nabavke lijekova za rijetke bolesti
- 6 REČ PACIJENTA**  
Jelenina priča
- 10 REČ STRUKE**  
Održan webinar o značaju neonatalnog skrininga.
- 12 DA LI STE ZNALI**  
DIJAGNOSTIČKA ODISEJA
- 15 DOGODILO SE**  
Obeležen Svetski dan HAE
- 16 DOGODILO SE**  
Prvi regionalni PKU kamp "Reconnecting the dots!"
- 18 DOGODILO SE**  
9. juna obeležen je Međunarodni dan podizanja svesti o Batenovoj bolesti.

## UVODNA REČ

Iako je vreme letnjih odmora, realnost obolelih od retkih bolesti ukazuje na činjenicu da bolest ne prepoznaje ni praznike ni godišnji odmor. Zato smo mi aktivni i kad drugi odmaraju i vredno pripremamo **III Regionalnu konferenciju o retkim bolestima 2022.** u okviru Baze retkih bolesti sa temom „**Klinička ispitivanja terapija za retke bolesti - put terapije od ispitivanja do pacijenta**“ koja će se održati 25.10.2022. u Novom Sadu.

Za ovaj broj „**Udruženje Debra**“ je u rubrici **Reč udruženja** predstavilo uzbudljive novosti o lečenju bulozne epidermolize, a inspirativna **Jelena iz Dubrovnika** nam je opisala život sa cističnom fibrozom u okviru rubrike **Reč pacijenta**.

U proteklom periodu ponosni smo na veoma uspešno održan webinar sa nazivom **SMA-Skrining novorođenčadi**, a više o tome pročitajte u rubrici **Reč struke**. Rubrika **Dogodilo se** nam donosi izveštaje sa održanih događaja u proteklom periodu – obeležen je **svetski dan hereditarnog angioedema HAE**, održan je prvi **regionalni PKU kamp** na Fruškoj gori, ali i mnoge druge.

I za kraj, odlične vesti nam dolaze iz Republike Srpske i njihovog **Fonda za zdravstveno osiguranje** koji je pokrenuo postupak za nabavku novih lekova koji će značajno unaprediti život obolelih od retkih bolesti u Republici Srpskoj.



BOJANA

MIROSLAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

Bojana Miroslavljević

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





# ZNAČAJAN NAPREDAK U LEČENJU DISTROFIČNE EPIDERMALNE BULOZE (BULOZNE EPIDERMOLIZE)



**U** pitanju je prva genska terapija koja primenom gela leči retku bolest kože, poznatu pod nazivom recesivna distrofična epidermalna buloza (excessive dystrophic epidermolysis bullosa), koja se manifestuje u izbijanju plikova i otvorenih rana.

Epidermalna buloza (Bulozna epidermoliza) je oboljenje kod kojeg pri najmanjem trenju ili pritisku nastaju oštećenja kože. Ova osetljivost nije prisutna samo na koži, nego i na sluzokoži: u ustima, jednjaku itd. Postoji oko 20 tipova ove bolesti, koji se međusobno razlikuju po simptomima i drugim karakteristikama. Oboleli od ove bolesti uglavnom već u ranom detinjstvu postaju invalidi, i zbog svoje osetljivosti su dobila naziv "deca leptiri". Nakon učestalih rana koža vremenom izgubi moć regeneracije i dolazi do pojave raka kože, a na kraju i do smrtnog ishoda. Uzrok za tako ranjivu kožu je deformisana verzija kolagen gena i nedovoljna proizvodnja kolagena, koji bi trebalo da koži daje strukturu i otpornost. Više o ovoj bolesti se može pročitati na sajtu Udruženja za buloznu epidermolizu "DEBRA".

Po prvi put, retko genetsko oboljenje se tretira primenom genske terapije koja se aplicira na kožu obolelog. Grupa naučnika na Stanford univerzitetu u Kaliforniji, predvođenih dr Peterom Marinkovićem, uspela je da razvije način da se normalni gen kola-

gena putem gela implementira u kožu i da počne da proizvodi kolagen na pravi način. Ovaj metod je se nalazi u finalnoj fazi kliničkih ispitivanja koja je uključila 31 pacijenta sa epidermalnom bulozom. Nakon tri meseca primene, kod 71% rana na koje je primenjen gel je u potpunosti zaceljeno, što je fantastičan uspeh. Efekat izlečenja nije stalan, jer geni kolagena prirodno odumiru, pa je potrebno nanositi gel svakih šest meseci. Iako ova terapija ne dovodi do potpunog izlečenja, ona značajno umanjuje bol, a najviše mogućnost pojavljivanja raka kože, a time i smrtnog ishoda kod obolelih. Smatra se da se i druga oboljenja kože mogu tretirati na sličan način. Istraživanja su objavljena u časopisu Nature Medicine (DOI: 10.1038/s41591-022-01737-y).

Dr Marinković u partnerstvu sa farmaceutskom kompanijom Krystal Biotech je pokrenuo proces odobranja leka u SAD, kod Administracije za hranu i lekove (FDA – Food and Drug Administration). Nakon toga lek će biti podnesen na odobrenje i u Evropi. Pacijenti u celom svetu sa nestrpljenjem čekaju legalizaciju ovog leka.

Od kad je poznata epidermalna buloza pa sve do danas, nije postojala adekvatna terapija za izlečenje, nego samo način da se ublaže tegobe pacijenata. Ovo je prvi put da se oboleli mogu nadati pravoj terapiji. U Srbiji trenutno postoji oko 30-oro pacijenata sa epidermalnom bulozom, koji su učlanjeni u Udruženje za buloznu epidermolizu "DEBRA". Pomenuta terapija se ne bi primenjivala kod svih, nego samo kod onih koji su adekvatni kandidati, nakon sprovedenih preliminarnih ispitivanja.

Članovi udruženja se nadaju da će svojim aktivnim delovanjem ukazati na probleme koji imaju oboleli od epidermalne buloze i na značaj ovog novog leka, kroz dijalog sa Ministarstvom zdravlja Republike Srbije, Agencijom za lekove i medicinska sredstva Srbije i Republičkim fondom za zdravstveno osiguranje.

*Udruženje Debra Srbija*

# U REPUBLICI SRPSKOJ POKRENUT POSTUPAK NABAVKE LIJEKOVA ZA RIJETKE BOLESTI

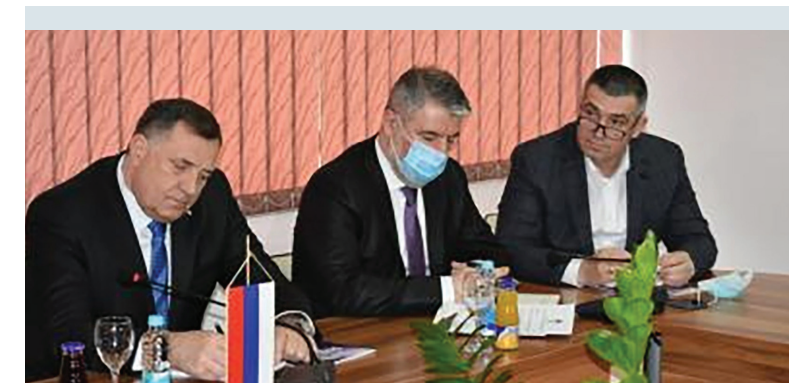
**F**ond zdravstvenog osiguranja Republike Srpske, nakon što su sprovedene sve neophodne procedure, pokrenuo je postupak javne nabavke lijekova za rijetke bolesti. Na ovaj način će za obolele od rijetkih oboljenja u Srpskoj biti obezbeđeni pojedini najnoviji u svijetu dostupni lijekovi.

Nakon inicijative srpskog člana Predsjedništva BiH Milorada Dodika da se oboljelima od rijetkih bolesti u Srpskoj obezbijede lijekovi, po hitnoj proceduri Narodna skupština Republike Srpske je usvojila dopune Zakona o zdravstvenom osiguranju, čime je Fondu omogućeno da nabavlja u okviru posebnog programa i lijekove za rijetke bolesti.

Dakle, zahvaljujući odgovornoj i brznoj reakciji svih nadležnih republičkih institucija obezbeđeni su uslovi za raspisivanje javne nabavke za ove lijekove. Fond je javnu nabavku raspisao na osnovu potreba (koji lijekovi za koja oboljenja su potrebni i u kojim količinama) koje nam je dostavio Univerzitetski klinički centar Republike Srpske, a nakon inicijative Komisije za rijetke bolesti Ministarstva zdravlja i socijalne zaštite. U skladu sa tim, u otvorenom postupku za ovu godinu nabavlja se sedam lijekova za rijetka oboljenja, kao što su cistična fibroza, Pompeova bolest, mukopolisaharidoza tip 2 i 4, Gošeova bolest, kao i lijek za liječenje akutnih napada angioedema. Vrijednost nabavke je 4,5 miliona KM bez PDV-a, a obavještenje o nabavci sa svim detaljima je dostupno i na internet stranici FZO RS.

Napominjemo da je FZO RS i do sada oboljelima od rijetkih bolesti finansirao neophodne lijekove, a ubuduće, nakon što se realizuje javna nabavka, trebalo bi da im budu dostupni u Republici Srpskoj i najnovije terapije koje se koriste u svijetu.

Budući da je u pitanju međunarodni javni tender, a da u skladu sa Zakonom o javnim nabavkama BiH ovakvi otvoreni postupci traju minimalno 40 dana, neophodno je strpljenje i razumijevanje jer okončanje kompletne procedure zavisice od više faktora na koje



FZO RS ne može da utiče. Pored duge procedure, okončanje javne nabavke zavisi i od zainteresovanosti proizvođača, odnosno distributera koji bi trebalo da u predviđenom roku prikupe potrebnu dokumentaciju da bi se tender realizovao u što kraćem roku i da bi se izbjegle eventualne žalbe.

Naša opreznost proizilazi iz činjenice da Zakon o javnim nabavkama BiH jednako tretira nabavku lijekova kao i bilo koje druge robe, te su zbog komplikovanih i dugih procedura nerijetko potrebni mjeseci da bi se nabavka lijekova realizovala. Upravo iz tog razloga, FZO RS je u više navrata inicirao izmjene Zakona o javnim nabavkama BiH, kako bi se pojednostavile procedure kada su u pitanju lijekovi i medicinska sredstva, a u cilju da u što kraćem roku budu dostupni pacijentima.

Pomenuta nabavka lijekova potvrđuje opredijeljenosti institucija Srpske da u saradnji sa Savezom za rijetke bolesti, kao i drugim udruženjima pacijenata, nastavimo da poboljšavamo kvalitet i dostupnost zdravstvene zaštite kako ove osjetljive kategorije osiguranika, tako i svih građana Srpske.

Podsjećamo, oboljelima od rijetkih bolesti u Srpskoj zdravstvena zaštita se u potpunosti obezbjeđuje iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, odnosno oni su oslobođeni plaćanja participacije bez obzira na dijagnoze i godine života za sve ono što spada u prava iz zdravstvenog osiguranja.

*Savez za rijetke bolesti Republike Srpske  
Fond zdravstvenog osiguranja Republike Srpske*





REČ PACIJENTA



## CISTIČNA FIBROZA JELENINA PRIČA

Piše: Jelena Dominiković

**Z**ovem se Jelena Dominiković, rođena sam u Metkoviću. Imam 33 godine. Završila sam Srednju medicinsku školu u Dubrovniku, potom studij Sestrinstva u Zadru, a nakon toga se zaposlila u Medicinskoj školi Dubrovnik kao strukovni učitelj. Trenutno uz rad pohađam i diplomski studij sestrinstva na Medicinskom fakultetu u Zagrebu, druga godina.

*Zvuči sve idealno i školski, ali daleko je od idealnog jer sam se svaki dan borila za dah. Borba za dah uzrokovana je cističnom fibrozom.*

Bolest koja mi je dijagnosticirana sa 11 godina. Kao dijete imala sam česte upale pluća koje bi obično prolazile nakon antibiotske terapije, ali svaka upala ostavljala je ožiljak na plućima. I onda je stigla dijagnoza cistične fibroze. Unatoč dijagnozi nisam dopustila da me sve to sputava u normalnom i aktivnom životu. Barem sam ja tada mislila da me neće sputavati i da će se sve komplikacije rješavati antibiotikom.

Nakon niza uputa o uporabi terapije krenula

sam dalje kroz život. Bila sam još odlučnija u svakodnevnim odlukama. Jedan period mog školovanja i života bolest nije bila toliko dominantna. Ja sam uredno uzimala terapiju, učila, stjecala nova prijateljstva, putovala i krojila planove za dalje. U svemu tome mi se činilo da to i nije tako strašno. Zato mi je prvi spomen transplantacije pluća izazvao šok o kojem nisam željela razmišljati i odgoditi ga koliko je to moguće. Normalno sam funkcionirala i radila uz povremenu zaduhu. Ali ubrzo je zaduha postajala sve izraženija kada bih hodala i penjala se uz stepenice.

Kako je zaduha postajala sve izraženija tako sam i ja shvaćala ozbiljnost bolesti. I došao je trenutak koji je bio prekretnica u mom životu. Nisam mogla napraviti dva koraka i tada sam hitno završila u Općoj bolnici Dubrovnik, na odjelu pulmologije. Svi su se borili da me stabiliziraju, no bolest je pokazivala svoje lice. Od tog trenutka kisik mi je trebao 24 sata i znala sam da je stanje ozbiljno i da je transplantacija pluća neizbježna. Koje su se emocije miješale

REČ PACIJENTA



NISMO SE POZDRAVLJALE

JER SMO VJEROVALE DA SE VIDIMO



JELENA SA MAJKOM U  
IŠČEKIVANJU TRANSPLANTACIJE







**“Ponekad samo pogledam prema gore, nasmijem se i kažem: Znam da si to bio Ti! Hvala Ti!!”**

U tom periodu čekanja na nova pluća i skoro svakodnevnih odlazaka na Kliniku za plućne bolesti Jordanovac najviše sam se smijala, bez obzira što me boca s kisikom pratila svugdje kada bih izašla. Koliko je bilo smiješnih situacija i reakcija ljudi. Bilo je onih koji su mislili da je skrivena kamera. U tom periodu naučila sam da samo sebe možete kontrolirati, a ne ponašanje drugih. Može se sve raspadati oko vas, ali ako vi želite ići naprijed sve će biti dobro. Kada je stigao poziv za Beč tuga i sreća su se istodobno miješale. Dolazak u Beč je bio posebno emotivan za mene i mamu jer smo nas dvije same, budući da mi je otac preminuo prije 12 godina. Znala sam da ne bih podnijela da i mene izgubi. Prije samog odlaska na operaciju nismo se pozdravljale jer smo vjerovala da se vidimo. Budući da je i mama sa mnom doputovala u Beč, moja draga prijateljica nas je već čekala u AKH-u. Kako vam život složi karte. Prijateljica je živjela odmah uz AKH kliniku. Kada su mi rekli da u operacijsku salu odlazim u 22:00 h, zamolila sam mamu već u 21:00 h da se pođe odmoriti i da sada želim ostati sama. Dok sam ostala sama tih sat vremena, razmišljala sam o svemu što sam proživjela. Nisam osjećala tugu već pobjedu. Koliko zdravih osoba odustane prije nego pokušaju, a ja sam uspjela sa cističnom fibrozom i unatoč cističnoj fibrozi. Sama, svojim rukama, svojim trudom i uz sve one ljude koji su vjerovali u mene. Oni su bili vjetar u leđa. Dok sam se vozila liftom prema operacijskoj dvorani, u misli su mi došli Oni. Oni koji su u svojoj najvećoj boli mislili na druge živote. Obitelj donora. Donor. Netko njegov. Netko dok se pozdravljao sa svojim najmilijim i ljubio ga za vječnost znajući da je to zadnje, imao je snage misliti na druge živote i spasiti druge živote. Sljedeće čega se sjećam je jutro nakon transplantacije i kada sam vidjela mamu, moju dragu prijateljicu Ružicu i medicin-

sku sestru uz krevet. Oči pune osmijeha i suza. Taj osjećaj ne mogu opisati, ali ga nosim u sebi svaki dan. Svaki udah je zahvalnost. Samo život, a za ostalo ćemo se pobrinuti. Trebamo se manje žaliti, a više se trebamo usuditi, riskirati, voljeti sebe i život. Moramo živjeti punim plućima. Ja živim zbog nekoga tko je znao da negdje netko može živjeti zahvaljujući nesebičnoj odluci darivanja organa.

Slijedio je povratak kući. U Zagreb. U moj dom. Moje malo mjesto Otrić-Seoci kraj Metkovića i Dubrovnik. Večer prije povratka pakirala sam kufer i sjetila se onog pakiranja na kisiku kada sam morala preseliti u Zagreb kako bi čekala poziv za transplantaciju. Tada nisam mogla napraviti niti jedan korak jer sam morala stalno biti priključena na kisik. Nisam mogla disati, a nisam željela ni plakati. Željela sam se boriti. Cijeli život spakirala sam u kufer i otputovala. U novi grad, u novi privremeni dom. Negdje sam pročitala da čovjek koji je u stanju da spakira život u kufer i negdje krene od nule ne možeš mu ništa, a on može sve. A mogli su i Oni. Oni hrabri ljudi. Ljudi koji su donijeli odluku. Odluku za novi život.

**I zato ovu priču završavam sa njima zbog kojih sam danas tu. Donor. Donorova obitelj. Svoju bol i smrt pretvorili ste u novi život i nadu. Hvala je malo, ali to je jedino što Vam mogu napisati. U mojim ste mislima stalno. I znajte, da svakog dana netko vaš najmiliji negdje diše. Tebi, hvala na snazi koju si mi davao i dalje daješ.**

**“Ponekad samo pogledam prema gore, nasmijem se i kažem: Znam da si to bio Ti! Hvala Ti!!”**

Jelena Dominiković



**NISAM OSEĆALA TUGU NEGO POBEDU**

teško je opisati. Tuga, strah, ali i želja za životom. Ja sam željela živjeti. I od tada je krenula moja avantura. Sada mogu reći da je to bila najbolja moguća stvar koja mi se dogodila. Sebe sam stavila na prvo mjesto. Nakon što su me liječnici u Dubrovniku stabilizirali, slijedila je obrada za transplantaciju pluća na Klinici za plućne bolesti Jordanovac, potom prvi pregled u AKH klinici u Beču, a potom i stavljanje na aktivnu listu. Zbog udaljenosti, ja i mama smo se preselile u Zagreb kada sam došla na aktivnu listu. U Zagrebu sam ukupno provela 18 mjeseci, s time da u tom periodu niti jedanput nisam otišla u svoj rodni kraj. Moj Metković i Dubrovnik. Klinika za plućne bolesti Jordanovac postala je mjesto

gdje je oživjela moja nada u normalan život. Kada ste zdravstveni djelatnik u ulozi pacijenta sve vam izgleda drugačije. Sve ono što sam učila svoje učenike o važnosti uloge medicinske sestre i tehničara u svakodnevnom radu osjetila sam na svojoj koži. Koliko je divno kada osjetite tu empatiju, kada vam netko ne daje lažni optimizam, ali niti crnu prognozu. Kada vas onaj pogled pun nježnosti i nade pogleda ravno u oči. I kada vas netko iskreno pita kako ste, a ne reda radi. To je za mene stručna medicinska sestra i liječnik. Sve to sam doživjela. Nikoga od njih ne mogu izdvojiti već im samo mogu poručiti da i dalje ostanu takvi. Stručni, empatični i predani svom poslu cijelim srcem.





# ODRŽAN WEBINAR O ZNAČAJU NEONATALNOG SKRININGA

Baza retkih bolesti

## WEBINAR SMA-SKRINING NOVOROĐENČADI

22. 6. 2022.  
15.00 časova

### PREDAVAČI:



**Olivera Jovović**  
Uloga udruženja SMA Srbija u implementaciji pilot projekta neonatalnog skrininga-snaga tima!



**dr Tamara Šljivančanin Jakovljević**  
Rani simptomi i znaci SMA i značaj neonatalnog skrininga



**dr Miloš Brkušananin**  
Genetika SMA i uvođenje neonatalnog skrininga za SMA u Srbiji



**dr Dimitrije Nikolić**  
Novi terapijski izazovi i promena paradigme u lečenju pacijenata sa SMA



U organizaciji udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „ŽIVOT“ i Baze retkih bolesti, 22.06.2022. godine je održan je webinar o značaju neonatalnog skrininga.

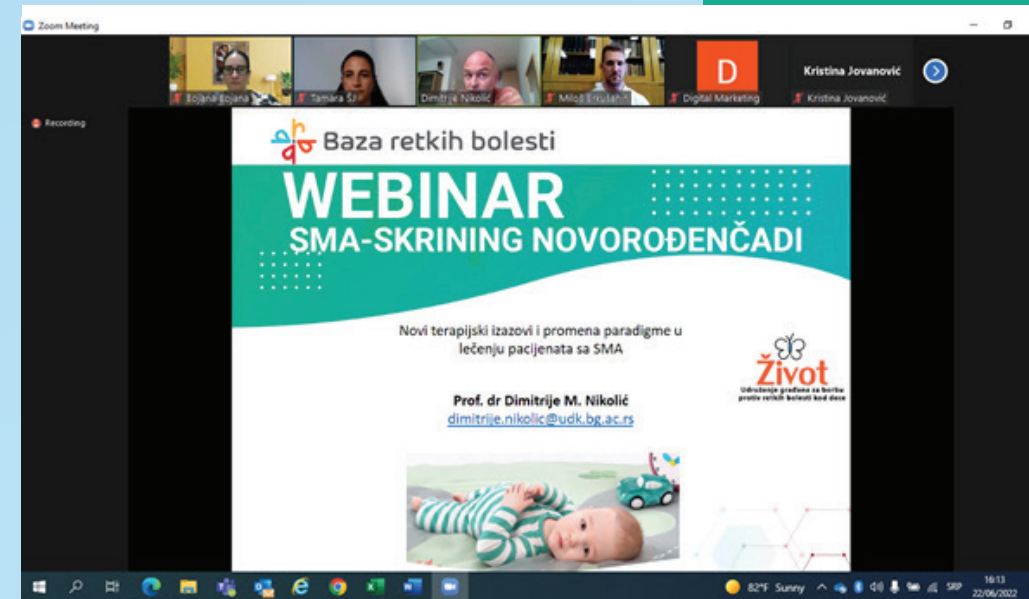
Tema u fokusu ovog Webinara je **SMA - skrining novorođenčadi**, odnosno značaj skrininga novorođenčadi u dijagnostici i lečenju ove retke bolesti.

Trenutno stanje, probleme i buduće planove vezane za ovu važnu i aktuelnu temu podelili su sa nama eminentni stručnjaci zaslužni za sprovođenje Studije izvodljivosti neonatalnog skrininga na spinalnu mišićnu atrofiju u Srbiji, kao i predsednica udruženja obolelih od SMA, na webinaru svoje iskustvo je podelila Olivera Jovović, koja se svakodnevno bori da svi oboleli od SMA, deca i odrasli, dobiju lek i dočekaju svoju budućnost zdravi, sa svojim porodicama. Takođe kao trenutna predsednica NORBS-a, njen cilj jeste da se poboljša kvalitet života i status svih obolelih od retkih bolesti.

Olivera nam je pojasnila ulogu **udruženja SMA Srbija u implementaciji pilot projekta neonatalnog skrininga**.

Predavač Dr sci med Tamara Šljivančanin Jakovljević, pedijatar na odeljenju Neonatologije Ginekološko akušerske klinike "Narodni Front" u Beogradu. Kao koordinator u svojoj matičnoj ustanovi, član je tima koji sprovodi Studiju izvodljivosti neonatalnog skrininga na spinalnu mišićnu atrofiju (SMA). Dr Šljivančanin je govorila o **ranim simptomima i znacima SMA i značaju neonatalnog skrininga**.

Miloš Brkušananin naučni saradnik na Biološkom fakultetu Univerziteta u Beo-



gradu, čija oblast istraživanja je humana molekularna genetika, a njegov desetogodišnji naučno-istraživački rad usmeren je ka molekularno-genetičkoj osnovi naslednih neuromišićnih bolesti, prevashodno 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.

Tema o kojoj nam je govorio dr Brkušananin je: Genetika SMA i uvođenje neonatalnog skrininga za SMA u Srbiji.

**O novim terapijskim izazovima i promeni paradigme u lečenju pacijenata sa SMA** govorio je

Prof. dr Dimitrije Nikolić specijalista pedijatrije, na Univerzitetnoj dečijoj klinici u Beogradu. Dr Nikolić je vanredni profesor na Katedri pedijatrije na Medicinskom fakultetu u Beogradu, a uže polje ekspertize Dr Nikolića je dečja neurologija / epileptologija i neuromišićne bolesti.

Obzirom da je vladalo veliko interesovanje za ovaj stručni webinar ostajemo u nadi da će se skrining za SMA proširiti na sva porodilišta u Srbiji i da će se u Srbiji proširiti lista bolesti za koje se radi skrining novorođenčadi.





## DIJAGNOSTIČKA ODISEJA

Ljudi sa retkim bolestima često se suočavaju sa dugom i emocionalnom potragom za dijagnozom. Obično će se videti sa nekoliko lekara, biće podvrgnuti brojnim testovima i prečesto će provoditi godine u potrazi za odgovorom. Dok je genetsko testiranje dalo nadu mnogima, prosečno vreme od pojave simptoma do tačne dijagnoze je oko 5 godina, prema Globalnoj komisiji za okončanje dijagnostičke odiseje za decu sa retkim bolestima. Neki pacijenti se i dalje suočavaju sa mogućnošću da nikada ne dobiju dijagnozu. Odiseja je očigledno prikladna metafora za ono što doživljavaju mnogi pacijenti i njihove porodice.

### 2-18 NEDELJA

#### UPUĆIVANJE NA SPECIJALISTE

Ako se uput smatra hitnim, pacijent se može nadati da će biti pregledan u roku od 2 nedelje. Za slucajeve koji nisu hitni, vreme čekanja će biti bliže 18 nedelja.

#### VIŠE POSETA PRIMARNE ZDRAVSTVENE ZAŠTITE

### 4 LEKARA

4 lekara primarne zdravstvene zaštite će rutinski pregledati pacijenta pre nego što ga upute specijalisti. Ovo uključuje više testiranja i dalje pokušaje dijagnoze.

### 1-17 LJUDI

**1 OD 17 LJUDI ĆE U NEKOM TRENUTKU SVOG ŽIVOTA BITI POGOĐENO NEKOM RETKOM BOLEŠĆU.**

### 1-13 LJUDI

**PROCENJUJE SE DA 1 OD 13 LJUDI ŽIVI SA NEDIJAGNOSTIKOVANOM RETKOM BOLEŠĆU.**

### 4-5 GODINA

**JE PROSEČNO VREME POTREBNO DA SE DOBIJE TAČNA DIJAGNOZA ZA RETKE BOLESTI U UK.**

### 50%

#### SIMPTOMI MOGU BITI ZNAČAJNO POGORŠANI AKO SE NE USTANOVI OSNOVNI UZROK BOLESTI

Slično tome, prva poseta specijalisti možda neće dati nikakav odgovor. U ovom scenariju, kliničari mogu ugroziti pacijentove simptome bez rešavanja osnovnog uzroka. Procenjuje se da 50% ljudi sa retkim bolestima nema dijagnozu.

#### JOŠ JEDNA POSETA SPECIJALISTI

U nedostatku tačne dijagnoze, pacijent bi mogao da poseti drugog specijalistu, koji bi ga mogao uputiti još jednom specijalisti.

### 7 LEKARA VIŠE SPECIJALISTIČKIH PREPORUKA

7 je prosečan broj lekara koje će pacijent sa retkim bolestima videti pre nego što dobije tačnu dijagnozu.

### GENETSKO TESTIRANJE

Neverovatan napredak je postignut u genetskom testiranju tokom protekle decenije. Ali retku bolest je i dalje teško odrediti i genetsko testiranje možda još uvek ne daje tačnu dijagnozu. **80% RETKIH BOLESTI IMA GENETSKU KOMPONENTU.**

### GENETSKO TESTIRANJE ILI SEKVENCIONIRANJE GENAOMA

Ako još uvek nema pouzdane ili tačne dijagnoze, trebalo bi sprovesti još genetskog testiranja. Pacijent bi mogao da se podvrgne sekvenciranju genoma ako je moguće.

### GENETSKI TESTOVI NE DOVODE DO DIJAGNOZE

Genetske testove je nekada teško protumačiti jer ne mogu otkriti svaku moguću bolest. Čak i u ovoj fazi, postoji šansa da završite bez dijagnoze.

### DIJAGNOZA

### 4-5 GODINA

Posle četiri ili pet godina, pacijent bi konačno mogao da dobije tačnu dijagnozu za svoju bolest.

### 25% 5-30 GODINA

25% pacijenata navodi da postavljanje dijagnoze traje između 5 i 30 godina.





### VIŠE ISTRAŽIVANJA PACIJENATA

Pacijenti i/ili njihove porodice će verovatno početi da istražuju stanje, tražeći inovativne tretmane i dostupnost sistema podrške.

### GENETSKO SAVETOVANJE

Sa dijagnozom u ruci, uobičajeno je da pacijenti i njihove porodice prisustvuju genetskom savetovanju. U Velikoj Britaniji postoji više od **300** genetskih savetnika.

### PRONALAZENJE (ILI USPOSTAVLJANJE) ZAJEDNICE ZA PODRŠKU

Ima više od **6.000** grupa za podršku retkim bolestima samo na Fejsbuku. U Velikoj Britaniji ima više od **3.000** organizacija pacijenata.

### OCENJIVANJE PACIJENATA O NAJVEĆIM IZAZOVIMA TOKOM DIJAGNOSTIČKOG PROCESA

- **30%** pacijenata dobija pravu dijagnozu
- **19%** zdravstvenih radnika ima saznanja o retkim bolestima
- **17%** pacijenata ima pristup specijalističkoj nezi
- **18%** ostalo (uključujući pristup lekovima, informacijama i šira podrška)

### OCENE ZDRAVSTVENIH RADNIKA O NAJVEĆIM IZAZOVIMA TOKOM DIJAGNOSTIČKOG PROCESA

- **18%** se izjasnilo da je najveći izazov postavljanje dijagnoze



16. MAJ

## OBELEŽEN SVETSKI DAN HAE



Šestu godinu zaredom, 16. maja obeležen je Svetski dan hereditarnog angioedema (HAE) u Hotelu „Chrystal“ pod sloganom „HAjDE da se prepoznamo“. Sastanku su, pored pacijenata i lekara iz svih krajeva zemlje koji čine Stručni odbor HAE Srbija, prisustvovali i prijatelji iz drugih udruženja za retke bolesti, lekari iz Centra za retke bolesti UKC Srbije i predstavnici RFZO.

- Sloganom kampanje želeli smo da na simboličan način skremo pažnju na činjenicu da mnoge osobe boluju u tišini, dok im doktori pogrešno propisuju lekove i ne sumnjajući na ovo retko genetsko oboljenje koje pogađa jednu u 50.000 osoba. Podizanjem svesti o HAE, pružanjem adekvatnih informacija kako lekarima, tako i osobama koje su i dalje nedijagnostikovane, možemo omogućiti svima da vode normalan život uz modernu terapiju koja nam je od 2017. godine dostupna - rekla je Jovana Cvetković Lazić, predsednica Udruženja HAE Srbija.

U susret Danu HAE, Udruženje je sprovedo upitnik o kvalitetu života pacijenata, koji je pokazao da svi oboleli imaju manji strah od napada otkada je dostupna terapija u Srbiji, mada i dalje postoje poteškoće sa kojima se suočavaju.

- Veliki problem sa kojim se suočavamo je to što, iako je terapija dostupna od 2018. godine, čak 96,3 odsto pacijenata ne koristi terapiju kako bi prekinuli svaki napad. Kao najčešći razlog navode čuvanje terapije za teže napade. Verujemo da je geografska dostupnost terapije jedan od ključnih razloga za odlučivanje da li će pacijent primeniti terapiju, s obzirom na to da određeni broj pacijenata mora da pređe više od 200 kilometara da dođe do leka. Ovaj problem biće rešen decentralizacijom terapije - objasnila je Jovana Cvetković Lazić.

Prisutnima su se, na moderiranoj tribini, pored Jovane Cvetković Lazić, obratile dr Slađana Andrejević, HAE ekspert sa Klinike za alergologiju i imunologiju UKC Srbije i dr Gordana Petrović, imunolog sa Instituta za majku i dete „Dr Vukan Čupić“.

Nakon zvaničnog dela sastanka, upriličen je sastanak za pacijente i lekare, na kome su lekarke održale predavanja vezana za HAE u adultnoj i pedijatrijskoj populaciji. Pacijenti su međusobno razmenili iskustva i informacije i razgovarali sa lekarima o nedoumicama koje imaju vezanim za HAE.

Uznak podrške pacijentima sa HAE, 16. maja su Avalski toranj, mostovi, zgrade i zdanja u Beogradu, Novom Sadu i Nišu svetleli ljubičasto.

Jovana Cvetković Lazić

### ŠTA JE HAE?

Hereditarni angioedem (HAE) je retko genetsko oboljenje, koje pogađa jednu od 50.000 osoba i izaziva čestu pojavu teških otoka, koji mogu zahvatiti bilo koji deo tela. Uzrokuje ga urođeni nedostatak C1 inhibitora, jednog krvnog proteina. Bez prave dijagnoze i odgovarajuće terapije, smrtnost od HAE dostiže i 30 odsto. U Srbiji 90 osoba ima dijagnozu hereditarnog angioedema, dok upola toliko ljudi ne zna da ima ovu genetsku bolest.

Najteži su otoci organa u trbušnoj duplji, koji kod osoba sa HAE mogu izazvati jake bolove u stomaku, povraćanje i gubitak svesti, i otoci grla koji se, ukoliko nisu pravovremeno i odgovarajuće lečeni, neretko završavaju smrtnim ishodom. Napadi u proseku traju tri do pet dana. Fizički napor, povreda, emocionalni stres, stomatološke ili hirurške intervencije mogu da budu uzrok pojave napada HAE, mada se otoci nekada javljaju i bez poznatog okidača. Na postavljanje prave dijagnoze u proseku se čeka više od 10 godina i to je glavni izazov sa kojim se susreću pacijenti. Tokom tih godina se neadekvatno i neuspešno leče od alergije, astme, upale slepog creva i sličnih stanja. Terapija koja se koristi u lečenju alergije ovim pacijentima uopšte ne pomaže, a procenjuje se da u našoj zemlji ima barem još 40 pacijenata kod kojih nije postavljena dijagnoza.

Bolest je nasledna u 75 odsto slučajeva, dok je kod ostalih 25 odsto pacijenata mutacija novorazvijena. HAE se može dijagnostikovati jednostavnim testovima iz krvi, dok je genetsko testiranje najpuzdanije.







30.6. - 3.7.

# PRVI REGIONALNI PKU KAMP “RECONNECTING THE DOTS!”

Od 30. juna do 03. Jula na Fruškoj Gori u „Fruškogorskoj Lugarnici“, Mala Remeta se održao Prvi regionalni PKU kamp namenjen pacijentima i članovima njihovih porodica, koji su imali priliku da učestvuju u:

- kreativnim radionicama psihomotornog razvoja
- školi kuvanja niskoproteinskih obroka
- radionici psihološke podrške za porodice
- panel diskusijama koje mogu pomoći u razmeni iskustva i znanja.

**Fenilketonurija (Phenylketonurija) ili PKU** je retka urođena bolest metabolizma, kod koje organizam nije u mogućnosti da obradi fenilalanin (phe), aminokiselinu koja je jedan od osnovnih sastojaka belančevina (proteina).

Uslovno rečeno, “dobra vest” je što se otkriva relativno rano, u prvim danima bebinog života, jer se testiranje na fenilketonuriju radi u okviru Nacionalnog skrininga (ili “Gatrijevog testa”).

Nakon prvog testa, naknadna testiranja se rade u Institutu za zaštitu majke i deteta Srbije “Dr Vukan Čupić” i Institutu za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine - kada se utvrđuje tolerancija na fenilalanin i propisuje režim niskoproteinske ishrane.

Trenutno je jedini način lečenja korigovana ishrana uz korišćenje suplemenata aminokiselina i/ili niskoproteinske hrane, koje je neophodno obezbediti za sve PKU pacijente i pacijentkinje na teritoriji Republike Srbije.

## O UDRUŽENJU:

Osnivačka skupština Udruženja građana “Bromologos”, posvećenog unapređenju kvaliteta života osoba sa dijagnozom fenilketonurije - održana je 15. maja 2021. godine na Dan porodice, a zvanično smo registrovani u julu 2021. godine, rešenjem Agencije za privredne registre, kada su nam dodeljeni PIB i Matični broj. Sedište je u Novom Sadu i okuplja porodice sa članovima koji imaju dijagnozu fenilketonurije.

## AKTIVNOSTI

Do sada smo realizovali nekoliko aktivnosti, kao što su:

- **Razgovor sa nutricionistom 28. juna 2021. godine** - na Međunarodni dan fenilketonurije, putem platforme “Zoom” kada je razgovor sa članovima i članicama PKU zajednice vodila Rada Vejin, master javnog zdravlja, specijalista strukovni dijetetičar, o nutritivnim komponentama namirnica i savetima za raznovrsnu, kvalitetnu ishranu uprkos PKU dijagnozi

- **Regionalna konferencija “Fenilketonurija danas”, održana 19. novembra 2021. godine u hotelu “In Beograd”** sa govornicama kao što su lekari sa Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta “Dr Vukan Čupić”, Instituta za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Univerzitetskog medicinskog centra, Univerzitetske dečije bolnice iz Ljubljane u Sloveniji, kao i psihološkinje iz Centra za psihološku podršku “Par”.

Nakon ovog događaja, povezali smo se sa srodnim organizacijama iz regiona i nastavili komunikaciju na budućim zajedničkim projektima.

Osim toga, **organizovali smo grupu za psihološku podršku** članova i pacijenata obolelih od PKU jer smatramo da je važno da porodica ne trpi zbog dijagnoze, već prepozna mehanizme podrške i suočavanja sa problemima koje bolest nosi.

## ČLANSTVO U NACIONALNIM I MEĐUNARODNIM ORGANIZACIJAMA:

Bromologos je član Evropske organizacije za retke bolesti (**EURORDIS**), krovne organizacije koja brine o 30 miliona obolelih od dijagnoza retkih bolesti na Starom kontinentu.

Predstavnice UG “Bromologos” pohađaju dva velika projekta ove organizacije: Zimsku i Letnju školu EURORDIS, nakon čega imaju priliku da kao zastupnici prava pacijenata učestvuju u kreiranju politika Evropske unije kada su retke bolesti u pitanju.

Na redovnoj godišnjoj skupštini održanoj 29. marta 2022. godine, UG “Bromologos” je izabran u punopravno članstvo Nacionalne organizacije za retke bolesti (**NORBS**), koja postoji već 10 godina. Na ovaj način smo i formalno ušli u porodicu organizacija koja radi u interesu obolelih od retkih bolesti.

Prethodno iskustvo i saradnja sa brojnim organizacijama kao što su **NURDOR** i **Baza retkih bolesti**, pružili su iskustvo i senzibilitet za problematiku retkih bolesti.

## PLANOVI U BUDUĆNOSTI

Aktivnosti koje planiramo u budućnosti, usmerene su na povezivanje zajednice obolelih od fenilketonurije i akcije koje će unaprediti kvalitet života pacijenata. Iako ne postoji lek, situacija sa suplementima nije idealna.



## Regionalni PKU kamp FRUŠKA GORA | 30.06 - 03.07.2022.

(Re)connecting the dots...

Prijave na:  
kamp@fenilketonurija.com



Pokušavamo da pronađemo sagovornike i sagovornice, kao i partnerske organizacije koje će nam pomoći na putu ostvarenja zamišljenih ciljeva.

U toku je izrada sadržaja za **sajt** na domenu [www.fenilketonurija.com](http://www.fenilketonurija.com), koji pripremaju eksperti u oblasti metaboličkih poremećaja, prezentacije koje su govornice na regionalnoj konferenciji predstavile prisutnima u sali, ali i svima koji su događaju prisustvovali online, preko platforme “Zoom”.

Osim toga, sa zajednicom komuniciramo svakodnevno putem kanala društvenih mreža, te je rad našeg Udruženja vidljiv i prepoznat.

Ana Pataki, udruženje “Bromologos”



09.7.

## BATENOVA BOLEST

9. JUNA OBELEŽEN JE MEĐUNARODNI DAN PODIZANJA SVISTI O BATENOVOJ BOLESTI.

Neuronska ceroidna lipofuscinoza (NCL), poznata kao Batenova bolest, je retka, fatalna autozomno recesivno nasledna bolest nervnog sistema (neurodegenerativni poremećaj) kada osoba nasleđuje dve defektne kopije gena, po jednu od majke i oca, a koja počinje u detinjstvu.

Simptomi mogu početi podmuklo kao suptilna promena ličnosti, nespretnost ili sporo učenje, uključujući sve veće oštećenje vida koje dovodi do slepila; složena epilepsija sa teškim napadima koje je teško kontrolisati; mioklonični (brzi nevoljni grč mišića) trzaji ekstremiteta; poteškoće sa spavanjem; gubitak govora, funkciju gutanja; pogoršanje finih i grubih motoričkih sposobnosti koje dovode do gubitka pokretljivosti. Na kraju će dete ili mlada osoba postati potpuno zavisna od porodice i staratelja za sve svoje potrebe.

Jedini tretman koji je trenutno odobren za lečenje Batenove bolesti je Brineura (cerliponaza alfa), terapija zamene enzima dizajnirana isključivo za kasno infantilni oblik Batenove bolesti koja se zove CLN2. Iščekuje se početak kliničkog istraživanja za gensku terapiju za CLN2 takođe.

VIŠE O OVOJ BOLESTI MOŽETE PRONAĆI NA SLEDEĆIM LINKOVIMA:

<https://retkebolesti.com/sr/retke-bolesti/neuronska-ceroidna-lipofuscinoza>

<https://www.zivotorg.org/o-batenovoj-bolesti/>

<https://zoja.rs/>

DOGODILO SE



Knjigu možete kupiti u LAGUNA i DELFI knjižarama, kao i da poručite putem sajtova [DELFI](#) i [LAGUNA](#).

PRIHOD OD PRODAJE KNJIGE NAMENJEN JE  
BORBI PROTIV RETKIH BOLESTI

Laguna DELFI Život  
KNJIŽARE Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece

Ivana Krgović  
Bojana Miroslavljević





# 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



Република Србија  
Министарство за рад, запошљавање,  
борачка и социјална питања

**#СРБИЈАБЕЗБАРИЈЕРА**

Реализацију програма подржао је Сектор за заштиту особа  
са инвалидитетом Министарства за рад, запошљавање,  
борачка и социјална питања

**B:OMARIN**

 **NOVARTIS**

**TAYSHA**  
GENE THERAPIES

 **NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

 **Pfizer**

 **REGENXBIO**

 **Takeda**  
Shire is now part of Takeda

 **sobi**  
rare strength

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