

# REČ ZA ŽIVOT



## AKUTNA HEPATIČNA PORFIRIJA

REČ STRUKE str. 9



Klin. assist. dr sc. med. *Stojan Perić*,  
neurolog

## ZAKONI POSTOJE, ZAŠTO SE NE POŠTUJU ?

INICIJATIVA

ZAJEDNIČKA INICIJATIVA UDRUŽENJA PACIJENATA ZA PREIMPLANTACIONO GENETSKO TESTIRANJE

U prethodnom periodu nam se obratilo više pacijenata sa problemom dobijanja konzilijarnog mišljenja od strane zdravstvenih ustanova a vezano za preimplantaciono genetsku dijagnostiku.



Sjoga su se Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“, NORBS Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije i Udruženje Sansa za roditeljstvo obratili zajedničkom inicijativom Ministarstvu zdravlja Republike Srbije, Kabinetu ministarke Danice Grujić: Kliničkom centru Srbije; Univerzitetnoj dečjoj klinici Beograd; Institutu za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Beograd; Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd u nadi da se ovaj problem može rešiti.

Podsećamo, Rešenjem Ministarstva zdravlja od dana 02.12.2020. godine, a na osnovu člana 72. stav 1. Zakona o zdravstvenoj zaštiti (Sl. Gl. RS br 25/19), određene su zdravstvene ustanove na tercijarnom nivou koje obavljaju poslove centra za retke bolesti:

- Klinički centar Srbije
- Institut za plućne bolesti Vojvodine
- Univerzitetna dečija klinika Beograd
- Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Beograd
- Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Novi Sad
- Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd



REČ UDRUŽENJA str. 16

## UDRUŽENJE KLINIS

OKRUGLI STO  
„BUDUĆNOST KLINIČKIH  
ISPITIVANJA U SRBIJI“



REČ PACIJENTA str. 7

**MARKOVA PRIČA**  
MED13L sindrom



## ■ SADRŽAJ

### 02 REČ UREDNIKA

Uvodna reč

### 04 INICIJATIVA

Zakoni postoje, zašto se ne poštuju?

### 06 REČ DRŽAVE

Država uvodi  
pensionerske kartice

### 07 REČ PACIJENTA

Markova priča - MED13L sindrom

### 09 REČ STRUKE

Akutna hepatična porfirija

### 12 DOGODILO SE

Obilježavanje Međunarodnog  
dana rijetkih bolesti  
od strane Hrvatskog saveza  
za rijetke bolesti

### 15 DOGODIĆE SE

Dan podizanja svesti o  
nedijagnostikovanim pacijentima

### 16 REČ UDRUŽENJA

Okrugli sto „Budućnost kliničkih  
ispitivanja u Srbiji“ održan  
9. februara 2023. godine  
u organizaciji udruženja KLINIS



# UVODNA REČ

Poštovani,

Predstavljamo Vam novo izdanje časopisa Reč za život. U ovom broju časopisa donosimo priču o tome kako je u regionu sprovedena kampanja RARE DISEASE DAY. Kako je obeležen Međunarodni dan retkih bolesti i zašto zebra ima pruge saznaćemo od Hrvatskog saveza za rijetke bolesti.

U ovom broju pročitajte o zajedničkoj inicijativi udruženja pacijenata za preimplantaciono genetsko testiranje. Potreba za ovakvom inicijativom javila se zbog nemogućnosti pacijenata da dobiju konzilijarno mišljenje od strane zdravstvenih ustanova a vezano za preimplantacionu genetsku dijagnostiku. Stoga su Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“, NORBS Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije i Udruženje Šansa za roditeljstvo obratili zajedničkom inicijativom Ministarstvu zdravlja Republike Srbije, Kabinetu ministarke Danice Grujičić; Kliničkom centru Srbije; Univerzitetškoj dečijoj klinici Beograd; Institutu za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Beograd; Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd u nadi da se ovaj problem može rešiti.

U rubrici Reč države biće reči o penzionerskim karticama za korisnike prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja, koju izdaje Republički fond za penzijsko i invalidsko osiguranje. O uslovima i načinu izdavanja i korišćenja, izgledu i sadržaju, kao i ko ima pravo na izdavanje i korišćenje personalizovane Penzionerske kartice moći ćete da se informišete preko korisnih linkova.

Rubrika Reč pacijenta donosi priču o jednom Marku koji je redak toliko da je jedini u Srbiji koji ima genetski sindrom MED13L.

Šta je porfirija, koji su simptomi i klinička slika ove nasledne bolesti, kao i kakva je njena dijagnostika i lečenje objasniće nam dr sc. med. Stojan Perić, neurolog sa Klinike za neurologiju, Univerzitetškog kliničkog centra Srbije u rubrici Reči struke.

U rubrici Reč udruženja, prenosimo temu okruglog stola „Budućnost kliničkih ispitivanja u Srbiji“, u organizaciji Udruženja za unapređivanje kliničkih ispitivanja Srbije KLINIS, koji se bavio pitanjima zbog čega su klinička ispitivanja veoma važna za pacijente i kliničke istraživače, kao i koji je ekonomski aspekt kliničkih ispitivanja.



BOJANA

MIROSAVLJEVIĆ

S poštovanjem,

*Mirosavljević Bojana*

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

# ZAKONI POSTOJE, ZAŠTO SE NE POŠTUJU ?

## ZAJEDNIČKA INICIJATIVA UDRUŽENJA PACIJENATA ZA PREIMPLANTACIONO GENETSKO TESTIRANJE

U prethodnom periodu nam se obratilo više pacijenata sa problemom dobijanja konzilijarnog mišljenja od strane zdravstvenih ustanova a vezano za preimplantacionu genetsku dijagnostiku.



**S**toga su se Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“, NORBS Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije i Udruženje Šansa za roditeljstvo obratili zajedničkom inicijativom Ministarstvu zdravlja Republike Srbije, Kabinetu ministarke Danice Grujičić; Kliničkom centru Srbije; Univerzitetској dečјој klinici Beograd; Institutu za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Beograd; Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd u nadi da se ovaj problem može rešiti.

**!** Podsećamo, Rešenjem Ministarstva zdravlja od dana 02.12.2020. godine, a na osnovu člana 72. stav 1. Zakona o zdravstvenoj zaštiti (Sl. Gl. RS br 25/19), određene su zdravstvene ustanove na tercijarnom nivou koje obavljaju poslove centra za retke bolesti:

- Klinički centar Srbije
- Institut za plućne bolesti Vojvodine
- Univerzitetaska dečја klinika Beograd
- Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Beograd
- Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Novi Sad
- Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd

U praksi zdravstvene zaštite porodice, koje imaju sumnju ili već ostvaren rizik za rađanje deteta sa retkom bolešću ili retkom anomalijom, postoje problemi da pacijentkinje u programu vantelesne oplodnje dobiju konzilijarno mišljenje, pri čemu se uskraćuje njihovo pravo na pristup zdravstvenoj zaštiti da potrebne genetičke analize obave u zdravstvenoj ustanovi koja ima Centar za retke bolesti. Pacijentkinje se odbijaju u traženju konzilijarnog mišljenja iz razloga što Centar kome su se obratile ne pruža zdravstvene usluge adultnim pacijentima, već samo deci, sa navođenjem da se pacijentkinje obrate drugim zdravstvenim ustanovama. Primer takvog postupanja desio se najskorije u Univerzitetskoj dečijoj klinici, kao i u Klinici za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd. Takođe, obratile su nam se pacijentkinje sa istim problem koje su imale u okviru Instituta za majku i dete „Vukan Čupić“ gde su usmeno odbili da im daju konzilijarno mišljenje sa objašnjenjem da se njihova ustanova ne bavi time.

Saglasno zakonskoj regulativi koja je na snazi u Republici Srbiji opisana praksa je nedopustiva i predstavlja povredu prava pacijenata na pristup zdravstvenoj zaštiti i na slobodan izbor zdravstvene ustanove. Takva praksa direktno krši odredbe Zakona o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti i genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti („Sl. glasnik RS“, br. 8/2015) i to u čl.12 st.1 tačka 2, čl.14 st.3, čl.26 st.9, i čl.31 st.1, Zakona o pravima pacijenata („Sl.glasnik RS“ br. 45/2013 i 25/2019 - dr. zakon) i to u čl.6 st.2, čl.8 st.1, čl.10 st.2, i čl.12, kao i Zakona o zdravstvenoj zaštiti („Sl. glasnik RS“, br. 25/2019) i to u čl.22, čl.24, i čl.72 st.2 tačka 2.

Naročito je važno naglasiti da su u svim ovim slučajevima zdravstvene ustanove i lekari koji postupaju medicinski odgovorno i u skladu sa zakonom takođe u obavezi da obezbede pravo pacijentkinja na kontinuiranu zdravstvenu zaštitu, odnosno lečenje, bez obzira na činjenicu u kojoj zdravstvenoj ustanovi, odnosno klinici nameravaju, ili sprovode, postupke pripreme vantelesne oplodnje. U skladu sa načelom zaštite genetičkog zdravlja, postoji nesporno indikacija da se takve pacijentkinje prime bez odlaganja i da im se pruži potrebna zdravstvena usluga preimplantacione genetičke analize/testa.

Takođe je neprihvatljivo i suprotno važećim propisima da se tretman pacijentkinja sa retkim bolestima uslovljava restriktivnim tumačenjem propisa u preduzimanju potrebnih analiza, budući da se gubi iz vida da su iste pretpostavka nastanka novog života i čuvanja nerođenog deteta, koje će u momentu rođenja potencijalno biti pacijent iste te zdravstvene ustanove koje ih sada odbijaju. U konkretnom odnosu lekara i pacijenta takva genetička zaštita se pruža u korist budućeg života, odnosno zdravog i željenog potomstva.

Zakon dopušta odbijanje da se pruži zdravstvena usluga samo kao izuzetak i to iz razloga nekompetentnosti lekara ili stvorenog nepoverenja, dok organizacioni i administrativni razlozi ne mogu biti osnov takvog odbijanja. Organizacija rada centara za retke bolesti treba da proširuje, a ne umanjuje pravo na pristup zdravstvenoj zaštiti.

Imajući u vidu opisanu praksu koja nije u skladu sa zakonom i koja stvara neregularnost i nejednakost u dostupnosti genetičkih usluga za ove pacijentkinje, predložili smo da nadležno Ministarstvo zdravlja sa pozicije vodećeg autoriteta u zdravstvu Republike Srbije izričito otkloni sva nerazumevanja i založi se za poštovanje zakona na obostranu korist pacijentkinja i svih onih koji im u otklanjanju njihovih zdravstvenih problema pomažu.

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

*NORBS Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije*

*Udruženje Šansa za roditeljstvo*



# DRŽAVA UVODI PENZIONERSKE KARTICE



**N**edavno je u „Sl. glasniku RS“, br. 18/2023 objavljen **Pravilnik o penzionerskoj kartici** kojim se uređuju uslovi i način izdavanja i korišćenja, izgled i sadržaj Penzionerske kartice za korisnike prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja, koju izdaje Republički fond za penzijsko i invalidsko osiguranje.

Ovaj pravilnik se primenjuje od 11. marta 2023. god.

Ovim Pravilnikom uređeni su uslovi i način izdavanja i korišćenja, izgled i sadržaj Penzionerske kartice za korisnike prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja, odnosno, obrađeni su svi benefiti koje kartice pružaju.

Pravo na izdavanje i korišćenje personalizovane Penzionerske kartice ostvaruju korisnici prava iz penzijskog i invalidskog osiguranja, i to: penzije, novčane naknade za pomoć i negu drugog lica, novčane naknade za telesno oštećenje, privremene naknade po osnovu druge i treće kategorije invalidnosti, odnosno preostale radne sposobnosti ostvarene shodno čl. 223. i 225. Zakona o penzijskom i invalidskom osiguranju, privremene naknade za vreme nezaposlenosti koji nisu prevedeni u invalidsku penziju iz čl. 223. i 225. navedenog zakona i privremene naknade – invalidna deca.

Kartica će biti izdavana na zahtev koji može biti i elektronski, ali podnet preko zakonskog zastupnika ili punomoćnika, elektronski ili PIO fondu.



## Više informacija:

<http://www.pravno-informacioni-sistem.rs/SlGlasnikPortal/eli/rep/sgrs/drugidrzavniorganiorganizacije/pravilnik/2018/18/2>

**Više informacija:** <https://www.pravniportal.com/pravilnik-o-penzionerskoj-kartici/>

**Prijava za penzionersku karticu:** <https://zpk.trezor.gov.rs/>

## MARKOVA PRIČA - MED13L sindrom

„Bilo je teških dana koje smo kao porodica prolazili pogotovo period dok smo se suočavali sa dijagnozom a bude i onih dana u kojima se radujemo malim stvarima koje Marko uradi i koje čine naš život lepšim.”

**U**vereni kao porodica da je svako dete dragoceno i jedinstveno, nismo ni znali da će posle dvanaest godina pored dvoje sad već veće dece, našu porodicu obogatiti jedan mali dečak koji će pored svega što smo verovali biti i „redak”. Redak toliko da je jedini u Srbiji koji ima genetski sindrom MED13L koji je nastao kao mutacija na njegovom 17-om hromozomu.

Naš Marko je rođen 21. novembra 2017. godine u Novom Sadu. Ocene koje je dobio po rođenju bile su 8/8. Doktorka koja ga je pratila tokom prve godine života nije kao ni mi primetila nikakva kašnjenja u razvoju. Prve reči počeo je da izgovara sa 7 meseci, prohodao je oko prve godine, pelene skinuo sa godinu i po. Ono što je nama kao roditeljima bilo neobično jeste da je prvi zub dobio sa 16 meseci i da je dugo bio dojen, preko dve godine.

Prvi znaci da nešto odstupa i da se po nečemu razlikuje od svojih vršnjaka jeste adaptacija na jaslice. Jako burno reaguje na novu sredinu i to je trajalo neko vreme. Tada smo to pripisali njegovoj vezanosti za mamu. Vreme prolazi i u momentu kada se on malo privikao nastupila je pandemija i sa njom i Markovo nazadovanje. Počinje da mokri po deset i više puta na dan, rečnik mu se ne proširuje ne usvaja nove reči, privlače ga sadržaji na engleskom jeziku. Sa dve i po godine smo se prvi put obratili savetovalištu gde su nas uputili da se javimo nakon njegove treće godine. Kada je napunio tri godine, pregledan je od strane psihologa, logopeda i defektologa. Ono na šta nam oni tog puta skreću pažnju jeste da pored zaostajanja u govoru on ima problem i sa pažnjom. Tu kreću naše posete po specijalistima i potraga za odgovorima na naša pitanja.

Prva vrata na koja smo pokucali su bila ordinacije neuropedijatra. Moj utisak tada je bio da nas je doktorka svojim ostrim okom skenirala, kako mene



kao majku tako i Marka. U tom momentu sam već bila spremna da dobijem prve odgovore i pretpostavke šta se dešava. Izašli smo sa dijagnozom pervazovnog razvojnog poremećaja F848.

Sledio je pregled kod endokrinologa koji potvrđuje sumnje i Marko dobija dijagnozu niskog rasta E343, hormoni rasta jako niski i snimak šakice odgovara mnogo manjem uzrastu deteta. Psihijatar potvrđuje dijagnozu pervazivnog razvojnog poremećaja i dodaje zapažanje prisutnih elmenata hiperaktivnosti.

Vrata na koja smo poslednja pokucali je bilo odeljenje genetike u Dečijoj bolnici u Novom Sadu, a zbog specifičnih crta lica i jezika koji mu je stalno bio na donjoj usni kao i razrokosti. Nakon odrađenih prvih laboratorijskih testova, sa konzilijarnim mišljenjem upućeni smo na Univerzitet u Beogradu da se tamo Marku iz uzorka uradi sekvencioniranje kliničkog egzoma. Uzorak je bio predat sredinom oktobra i za šest meseci su stigli rezultati. Već smo bili upućeni da nam rezultati neće možda doneti odgovore koje tražimo u našoj potrazi, ali postojala je nada da će oni dati bar neki odgovor. Rezultati su potvrdili da je detektovana heterozigotna genetička varijanta 2228A/G u genu MED13, nastala najverovatnije kao de novo. Sindrom karakteristiše globalno razvojno kašnjenje očigledno u ranom detinjstvu sa oštećenjem intelektualnog razvoja, kašnjenjem u ekspresivnom govoru i abnormalnostima u ponašanju, uključujući autizam i ADHD sindrom. Dodatne karakteristike su veoma promenljive i mogu uključivati nespecifične dismorfne karakteristike, opstipaciju, očne anomalije i nizak rast.

Dijagnostikovanje ove retke genetske bolesti je počelo 2017 godine i do sada je u svetu zabeleženo oko 70 slučajeva. 13. Maj je dan koji se obeležava sa svrhom podizanja svesti na ovaj sindrom. Sada već postoje grupe koje okupljaju porodice čiji članovi imaju MED13L. Tako smo došli do saznanja da najbliže dete koje ima ovaj sindrom jeste preslatki Petar iz Rijeke. Kontakt sa njegovom porodicom nam je izuzetno dragocen.

Marko se nakon dobijanja rezultata prati kao pacijent odeljenja na genetici Dečije bolnice u Novom Sadu, gde smo nailazili na razumevanje i saradnju. Skoro smo radili i MR gde je primećeno da ima diskretno manje bele mase. Sada, kao petogodišnjak uspeva da sastavi po koju prostu rečenicu, da sigurno silazi niz stepenice, odguruje na trotinetu, nacрта krug, razlikuje boje, predmete, brojeve i slova, samostalno jede. Još uvek mu ne uspeva da se samostalno obuče i obuže ali je na dobrom putu da to savlada. Posebno interesovanje ima prema saobraćajnim znacima, brojevima, slovima. Voli da gleda životinje. Marko je milo, razigrano dete koje voli da se smeje i igra.

Marko ide redovno u vrtić, bez pratnje. Voljen je i prihvaćen od strane svojih drugara, vaspitačica i celog osoblja vrtića i roditelja dece koja pohađaju isti vrtić. Izazovi u vaspitavanju postoje kao i kod svakog deteta. Nekad želi da se osami i ne učestvuje u svim aktivnostima. Jako mnogo dobrih stvari je upravo naučio od svoji drugara. U vrtić mu preko servisnog centra ŠOSO „Milan Petrović“ iz Novog Sada dolaze logoped i defektolog sa kojima ima vežbe. Pored toga ide na vežbe i privatno. Terapija ne postoji, ono što koristi su suplementi.

Kao porodica veliku podršku smo našli među starim prijateljima, a neke nove prijatelje smo na ovom našem putu i stekli. Među novim prijateljima je najveći broj roditelja koji prolaze kroz slične izazove kroz koje i mi prolazimo. Bilo je teških dana koje smo kao porodica prolazili, pogotovo period dok smo se suočavali sa dijagnozom, a bude i onih dana u kojima se radujemo malim stvarima koje Marko uradi i koje čine naš život lepšim.

Marko je zaista jedno dragoceno, jedinstveno i posebno dete. Obogatio je naše živote i učinio nas boljim ljudima.

*Vesna Nikolić*, Markova mama





# AHP SP

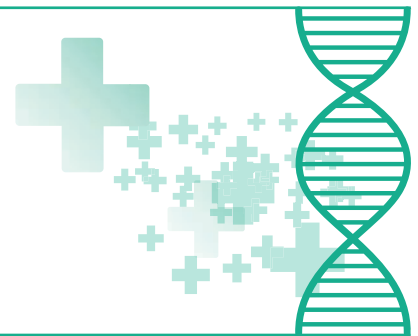
## AKUTNA HEPATIČNA PORFIRIJA

Porfirija je retko nasledno oboljenje, koje je uzrokovano mutacijama u genima koji kodiraju enzime uključene u sintezu hema, prekursora hemoglobina. Hem se sintetise u koštanoj srži i u jetri. Mutacije u genima koji kodiraju enzime potrebne za sintezu hema u jetri uzrokuju akutne hepatične porfirije (AHP).



### Postoje četiri vrste akutne hepatične porfirije:

- Akutna intermitentna porfirija,
- Porfirija varijegata,
- Hereditarna koproporfirija,
- Doss-ova porfirija.



**P**rve tri porfirije nasleđuju se autozomno dominantno, odnosno prenose se iz generacije u generaciju u pojedinim porodicama. Doss-ova porfirija je veoma retko oboljenje i nasleđuje se autozomno recesivno što znači da se obično više obolelih članova porodice javlja u istoj generaciji.

Usled nedostatka enzima potrebnih za stvaranje hema dolazi do povećanja koncentracije prekursora hema u krvi. Nivo delta aminolevulinske kiseline (ALA) u urinu je povišen kod svih formi AHP u toku akutnog napada, dok je nivo porfobilinogena (PBG) u urinu povišen kod svih AHP u toku akutnog napada osim kod Doss-ove porfirije. Visoka koncentracija gore navedenih i drugih prekursora hema oštećuje nervne ćelije perifernog i centralnog nervnog sistema i može izazvati akutne napade bolesti kod pacijenata.

AHP je retka bolest, koja se klinički ispoljava kod manje od 1 na 75 000 stanovnika. To znači da u Srbiji ima oko 100 pacijenata sa manifestnom bolešću i većina njih nije prepoznata. Učestalost mutacija koje daju AHP je značajno češća, ali se bolest ispoljava samo kod malog procenta nosilaca ovih mutacija pod uticajem faktora sredine.

**Akutni napadi porfirije** su veoma retki pre puberteta i obično počinju između 15. i 35. godine života. Češći su kod žena zbog hormonskog uticaja na sintezu hema. Žene su pod posebno povećanim rizikom da imaju akutni napad tokom ili nakon trudnoće. Akutni napadi su često provocirani faktorima kao što su lekovi, alkohol, hormoni, infekcije, dijeta i stres. **Kod mnogih nosilaca mutacija u genima za AHP bolest se nikada ne ispolji ako nema uticaja sredinskih faktora na njenu ekspresiju.**

Klinička slika akutnog napada AHP je raznovrsna, a simptomi su često nespecifični i mogu pogrešno ukazivati na brojne druge bolesti. Međutim, **kombinacija simptoma kao što su bol u trbuhu, psihijatrijski simptomi (akutna konfuznost, anksioznost i halucinacije) i neurološki simptomi (slabost mišića, epileptički napadi) treba da pobude sumnju na porfiriju, naročito ako postoji podatak o tipičnim provokativnim faktorima i o pozitivnoj porodičnoj anamnezi na slične simptome.** Međutim, zbog niskog nivoa svesti o ovoj bolesti i u opštoj populaciji i među lekarima, mnogi pacijenti ostaju bez dijagnoze.



**Simptomi AHP se obično pojavljuju iznenada. Akutni napad bolesti se razvija tokom nekoliko dana, ređe tokom nekoliko sati ili nedelja. U nastavku su navedeni neki od najčešćih simptoma AHP.**

**1. Bol u trbuhu:** Ovo je čest simptom AHP i može biti vrlo jak. Bol obično počinje u gornjem delu abdomena i može se proširiti na leđa. Bolovi mogu biti udruženi sa povraćanjem i dijarejom. Iz tog razloga pacijenti često završavaju na odeljenjima gastroenterologije ili hirurgije u urgentnim centrima. Najverovatnije su ovim simptomima uzrokovani toksičnim efektom prekursora hema na autonomna nervna vlakna.

**2. Konfuzija:** Konfuzija je uobičajen simptom AHP. Pacijenti obično nemaju dobru koncentraciju, ne mogu da se fokusiraju na zadatke, anksiozni su. U nekim slučajevima konfuzija može biti praćena halucinacijama i drugim psihotičnim manifestacijama. Ovakvi pacijenti često greškom budu hospitalizovani na psihijatrijskim odeljenjima. Psihijatrijski simptomi porfirije su uzrokovani toksičnim efektom prekursora hema na mozak.

**3. Epileptički napadi:** Epileptički napadi mogu biti ozbiljan simptom AHP. Ovi napadi mogu biti fatalni. Takođe su posledica neurotoksičnosti prekursora

hema, ali dodatni faktori poput hiponatrijemije, koja je česta u akutnim napadima AHP, mogu doprineti pojavi napada.

**4. Slabost mišića:** Akutne napade bolesti karakteriše i aksonalna motorna neuropatija koja dovodi do slabosti pre svega proksimalnih mišića nogu, a potom zahvata i distalne mišiće nogu, te mišiće ruke. Ova neuropatija dovodi povremeno do kompletne kvadripareze ili kvadriplegije.

**5. Promene na koži:** Pacijenti sa AHP mogu razviti kožne promene u vidu tipičnih vezikula, koje su slične opekotinama. Ove promene se obično pojavljuju nakon izlaganja sunčevoj svetlosti i mogu biti praćene bolom i svrabom. Javljaju se samo kod dve od četiri AHP: kod porfirije varijegate i hereditarne koproporfirije.

AHP je životno ugrožavajuća, jer može dovesti do kompletne paralize tokom **akutnog** napada, do ileusa i komplikacija zbog afekcije centralnog nervnog sistema. Pored toga, **hronične** komplikacije AHP značajno utiču na kvalitet života obolelih. Bolest može biti iscrpljujuća zbog hroničnog bola, zamora, mučnine, povraćanje, kao i zbog trajnih posledica višestrukih akutnih napada. AHP je progresivna bolest, sa povećanom učestalošću i povećanim intenzitetom napada tokom vremena. Postoje velike individualne varijacije u težini bolesti,

čak i kod članova iste porodice.

Klinička slika AHP je raznovrsna i može podrazumevati širok spektar simptoma, koji su često nespecifični i mogu ukazivati na druge bolesti. Međutim, kombinacija simptoma kao što su bol u stomaku, neuropsihijatrijski simptomi i neurološki poremećaji, posebno u kombinaciji sa faktorima rizika kao što su porodična istorija, treba da upućuju na mogućnost AHP. **Dijagnostika** AHP zahteva multidisciplinarni pristup i sastoji se od detaljne lične i porodične anamneze, kliničkog pregleda, laboratorijskih analiza i genetičkog testiranja. Rana dijagnoza i adekvatno lečenje mogu značajno poboljšati prognozu bolesti, smanjiti učestalost napada i sprečiti hronične komplikacije.

Ispitivanje koncentracije **ALA i PGB u urinu** je od značaja za dijagnozu AHP. Preporuka je da se pregled urina radi tokom ili neposredno nakon akutnog napada kada se očekuju vrednosti ALA i PGB povećane bar četiri puta u odnosu na gornju granicu normale. Kod nekih pacijenata koncentracije ALA i PGB su povišene i van akutnih napada. **Genetički test** iz krvi pomaže da se potvrdi dijagnoza ili odredi specifičan tip AHP. Takođe, genetički test može isključiti AHP ako ne postoji specifična mutacija. Sa druge strane, prisustvo mutacije bez akutnih napada AHP podrazumeva samo da je pacijent nosilac, a ne da ispoljava bolest.

Pošto je AHP nasledna bolest, **članovi porodice** pacijenta kod kojeg je potvrđeno oboljenje mogu takođe naslediti mutirani gen. Iako većina ljudi sa mutiranim genom možda nikada neće imati simptome AHP, oni su u opasnosti od akutnih napada i verovatno od hroničnih komplikacija bolesti. Poznavanje genetičkog rizika može omogućiti ljudima da donose adekvatne odluke u vezi sa svojim životnim stilom i upotrebom lekova sa ciljem da se spreče akutni napadi i komplikacije bolesti.

**Lečenje** AHP podrazumeva sprečavanje akutnih napada, lečenje aktuelnih simptoma napada i lečenje hroničnih simptoma bolesti. Za lečenje akutnih napada koristi se intravenska glukoza i humani hemin koji inhibišu ALA sintetazu, prvi enzim u sintezi hema. Uključuje se simptomatska terapija za bol, za psihijatrijske simptome, epileptičke napade i drugo. Tada treba strogo birati lekove koji ne indukuju ALA sintetazu i ne pogoršavaju

simptome bolesti.

Za profilaksu napada je ključno izbegavanje provokativnih faktora. Od 2020. godine je u EU odobrena nova terapija za AHP - **givosiran**, koji omogućava prevenciju akutnih napada kod pacijenata sa čestim i teškim napadima. Radi se o maloj interferirajućoj RNK koja blokira informacionu RNK za enzim ALA sintetazu i zaustavlja sintezu hema sprečavajući nastanak štetnih metabolita. Transplantacija jetre može biti opcija kod pacijenata sa ponavljajućim teškim napadima kada druge opcije lečenja ne daju rezultate.

**U Srbiji je neophodno unaprediti dijagnostiku i lečenje AHP.** Potrebno je podići svest među zdravstvenim radnicima i u opštoj populaciji o ovoj retkoj bolesti. Neophodno je unaprediti laboratorijsko i omogućiti genetičko testiranje AHP, kako bi se povećala stopa ranog otkrivanja bolesti. Takođe je važno da se obezbedi adekvatna finansijska podrška za pacijente kojima su potrebne dugotrajne i skupe terapije. Nije manje važno ni pružanje psihološke podrške pacijentima



Klin. assist. dr sc. med. **Stojan Perić**, neurolog  
Klinika za neurologiju,  
Univerzitetski klinički centar Srbije  
Medicinski fakultet, Univerzitet u Beogradu

**28. FEBRUAR**

# OBILJEŽAVANJE MEĐUNARODNOG DANA RIJETKIH BOLESTI OD STRANE HRVATSKOG SAVEZA ZA RIJETKE BOLESTI



U svrhu zastupanja manjine oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih obitelji u Republici Hrvatskoj je osnovan Hrvatski Savez za rijetke bolesti, krovna organizacija za rijetke bolesti. U Hrvatskoj bi moglo biti između 250 000 i 300 000 oboljelih od rijetkih bolesti. Danas u članstvu Saveza imamo 33 udruge članice, preko 1200 individualnih članova oboljelih od rijetkih bolesti, koji predstavljaju oboljele i obitelji s kojima imamo redoviti kontakt, a koji pokrivaju preko 450 različitih dijagnoza. Savez je član EURORDIS-a, Europske organizacije za rijetke bolesti, europske mreže linija pomoći i European Rare Networks-a kroz predstavnike.

Neke od zadaća Hrvatskog saveza za rijetke bolesti su zastupanje pacijenata u vidu suradnje s institucijama u svrhu podizanja kvalitete života oboljelih od rijetkih bolesti, kao i pružanje usluga u vidu savjetovanja o pravima, psihološkog savjetovanja i podrške, kao i radne terapije. Savez također surađuje s europskim i svjetskim organizacijama s ciljem informiranja o najnovijim postignućima na području rijetkih bolesti.

Osim svakodnevnog pružanja navedenih usluga, Savez ulaže značajne napore u podizanje svijesti kroz edukaciju i senzibilizaciju društva o rijetkim bolestima.

## Međunarodni Dan rijetkih bolesti - Zašto zebra ima pruge?

Iz navedenog razloga je Savez, prethodno samom Međunarodnom danu rijetkih bolesti, u suorganizaciji s gradom Zagrebom – gradskim uredom za socijalnu zaštitu, zdravstvo, branitelje i osobe s invaliditetom, organizirao medijsku kampanju u gradu Zagrebu „Zašto zebra ima pruge?“, putem gostovanja u lokalnim medijima, jumbo i City light plakata, kao i istoimenu kampanju putem objava na društvenim mrežama.

## No, kakve veze imaju zebrine pruge i rijetke bolesti?

Zebra, poznata po svojim crnim i bijelim prugama, službeni je simbol rijetkih bolesti. Oboljeli od rijetkih bolesti imaju svoje vlastite „pruge“ – karakteristike po kojima se svaki oboljeli razlikuje od drugih. Kao što zebrine pruge privlače pozornost, tako i različiti simptomi rijetkih bolesti medicinskim stručnjacima otvaraju prostor za rasprave i liječnici najčešće imaju različita tumačenja simptoma, dok se ne ustanovi da se radi o određenoj rijetkoj dijagnozi. Kako zebre nastoje svojim prugama ostati skrivene grabežljivcima i insektima, tako i rijetke bolesti ostaju prikrivene, prikazujući se kao neke druge, poznatije bolesti.

Navikli smo da su pruge zebri crno-bijele, no postoji i iznimno rijetka vrsta kod koje su pruge „zlatno“ – bijele. Uočavate li opet sličnost s rijetkima? Iako su sve rijetke bolesti – rijetke, neke među njima rjeđe su od drugih i pogađaju samo nekoliko osoba na svijetu.

Danas su zebre ugrožena vrsta i trebaju zaštitu. U društvu koje ih ne uočava, ne pridaje im pažnju i uskraćuje prava, naši rijetki su „zebre“ koje trebaju našu pomoć i podršku kako bi se to promijenilo.

## Kako smo obilježili ovaj dan?

Upravo je iz tog razloga, Hrvatski savez za rijetke bolesti, pod pokroviteljstvom Grada Zagreba i Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske, posljednjeg dana u veljači 2023. godine obilježio još jedan Međunarodni dan rijetkih bolesti i to u zebrinim prugama! Prilikom obilježavanja Međunarodnog dana rijetkih bolesti, poznatu skulpturu Prizemljenog sunca u Bogovićevoj ulici

u Zagrebu prigodno je ogrnuta šalom s uzorkom zebrinih pruga te su prolaznicima dijeljene zebraste vrpce, u svrhu simboličnog osvješćavanja građana o rijetkim bolestima te pripadajućoj problematici.

Građani grada Zagreba, rado su uzimali zebraste vrpce i fotografirali se unutar zebrastog okvira te na taj način pružili podršku sugrađanima oboljelima od rijetkih bolesti. U ovogodišnju kampanju uključene su i brojne škole, a svoje crteže šarenih zebri šalju nam i dalje te ih nastavljamo objavljivati na našim društvenim mrežama u znak podrške našim najmanjim zebricama.

Događanju su nazočili i govornici, Mirela Šentija Kovačević, dr. med.– izaslanica gradonačelnika i pomoćnica pročelnice ureda za socijalnu zaštitu, zdravstvo, branitelje i osobe s invaliditetom Grada Zagreba, prof. dr. sc. Fran Borovečki, dr. med. - predsjednik Povjerenstva za rijetke bolesti Ministarstva zdravstva RH i Sara Bajlo - dopredsjednica Hrvatskog saveza za rijetke bolest. Navedeni su govornici dali izjave za lokalne medije, naglašavajući važnost ovog dana, kao i problematiku koja je svakodnevica oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih obitelji.

28.02.2023.

RIJETKE

BOLESTI

Rijetke bolesti su prema definiciji one bolesti koje se javljaju na manje od 5 pojedinaca na 10 000 stanovnika.

ZAŠTO ZEBRA IMA PRUGE?

#ijasamzebra

www.rijetke-bolesti.com

HRVATSKI SAVEZ ZA RIJETKE BOLESTI

## Uvođenje novorođenačkog probira za spinalnu mišićnu atrofiju za Republiku Hrvatsku

Prigodno, povodom Dana rijetkih bolesti je najavljen i veliki pomak u pogledu dijagnostike oboljelih od spinalne mišićne atrofije (SMA) u vidu novorođenačkog probira, kao prilike za otkrivanje navedene bolesti kod novorođenčadi prije pojave simptoma. Novorođenački probir ili neonatalni skrining je postupak kojim se sustavno otkrivaju prirodne bolesti u novorođenačkoj populaciji prije nego se trajno naruši djetetovo zdravlje. Navedeni program novorođenačkog probira je u RH krenuo od 1. ožujka 2023., a vrši se uzorkovanjem kapi krvi iz pete novorođenčeta u prvim danima života, pri čemu se sve novorođene bebe testiraju na postojanje određene genetičke mutacije. Probir je u RH trenutno dostupan za osam bolesti, a ovime će spinalna mišićna atrofija postati deveta, što je veliki korak naprijed za zajednicu oboljelih, povećavajući mogućnost pravovremenog i adekvatnog liječenja bolesti.

Također su u petak 3.3. povodom međunarodnog Dana rijetkih bolesti naši studenti medicine, tj. volonteri uključeni u rad studentske Linije pomoći za rijetke bolesti organizirali 4. Studentski skup o rijetkim bolestima. Ponosni smo i na njihov predani rad, angažman i mnogobrojne inicijative koje sa zadovoljstvom podržavamo.

Hrvatski savez za rijetke bolesti u suradnji sa svim dionicima društva želi osigurati kvalitetu medicinske i psihosocijalne skrbi za osobe koje boluju od rijetkih bolesti. Problemi s kojima se bore oboljeli, ali i članovi njihovih obitelji brojni su, pa je neophodno donijeti i usvojiti novi Nacionalni plan za rijetke bolesti, osigurati kvalitetnu medicinsku i dostupnosti postojećih lijekova, pružiti psihološku podršku oboljelima i njihovoj obitelji te smanjiti socijalne isključenosti oboljelih.

Psihofizičke stvarnosti nošenja s rijetkim bolestima su često teške i zahtjevne, ali baš zato, pomoć i odgovor društva zabrinutog za svoje najranjivije i bolestima pogođene, mora biti dostupna uvijek.

Pravovremeno postupanje, adekvatna skrb i učinkovita postupanja u izazovnim životnim situacijama, ma koliko rijetke po svojoj prirode bile, ne smiju izostati nikada!



Hrvatski savez za rijetke bolesti

Rare diseases Croatia

Ivanićgradska 38, 10000 Zagreb

+3851 2441 393

[www.rijetke-bolesti.com](http://www.rijetke-bolesti.com)

**28. 29. APRIL**

# DAN PODIZANJA SVESTI O NEDIJAGNOSTIKOVANIM PACIJENTIMA

Dan podizanja svesti o nedijagnostikovanim pacijentima, ima za cilj da podigne svest o nedijagnostikovanim genetskim bolestima. Obeležava se u ime svih koji žive sa nedijagnostikovanom bolešću i njihovih najmilijih kao i u znak sećanja na izgubljene.

U okviru ovog obeležavanja održan je webinar na kojem je jedan od predavača bila **Bojana Miroslavljević**, predsednica udruženja „Život“, koja je tom prilikom održala predavanje o **Zojinom zakonu** kao primeru dobre prakse i rešenja. Webinar je bio održan u organizaciji Undiagnosed Diseases Network Foundation International i Wilhelm Foundation.

**i**

## Postoje 3 vrste nedijagnostikovanih pacijenata:

- Pacijenti koji imaju retku bolest, ali još uvek nisu dobili dijagnozu
- Pacijenti koji imaju pogrešnu dijagnozu
- Pacijenti koji imaju bolest koju medicinska nauka još nije otkrila

Podizanjem svesti cilj nam je da se podstakne saradnja među pacijentima, kliničarima i naučnicima kako bi se poboljšao kvalitet života pacijenata sa nedijagnostikovanim i ultra retkim bolestima, omogućio pristup zdravstvenoj zaštiti, premostio period od dijagnoze do terapije, kao i pružila klinička nega kod nedijagnostikovanih pacijenata i pacijenata sa ultra-retkim bolestima.

Svi nedijagnostikovani treba da imaju priliku da dobiju dijagnozu.



Više možete pronaći na linkovima:

<https://udnf.org/>

<https://rareundiagnosed.org/>

<https://www.cedars-sinai.org/>

<https://undiagnosed.stanford.edu/>

# OKRUGLI STO „BUDUĆNOST KLINIČKIH ISPITIVANJA U SRBIJI“ ODRŽAN 9. FEBRUARA 2023. GODINE U ORGANIZACIJI UDRUŽENJA **KLINIS**

Okrugli sto „Budućnost kliničkih ispitivanja u Srbiji“ održan je 9. februara 2023. godine u prostoru Bezistan Open Space, Terazije 27, u Beogradu u organizaciji Udruženja za unapređivanje kliničkih ispitivanja Srbije **KLINIS**. Skupu je prisustvovalo preko 120 učesnika: predstavnici RFZO, NALED, univerziteta, bazične nauke, farmaceutske industrije, ugovornih istraživačkih organizacija, udruženja pacijenata, kao i pružaoci usluga zdravstvenih informacionih sistema, logističkih usluga, ekonomisti, pravnici i drugi. Okrugli sto je vodila Maja Čonkić, predsednik Udruženja **KLINIS**.





Dr Ingrid Klingman, predsednica Evropskog foruma za Dobru kliničku praksu poslala je pozdravno pismo u kojem je izrazila veliko zadovoljstvo na inicijativu ponovnog okupljanja Udruženja KLINIS i na produžetak saradnje, posebno u svetlu promena prouzrokovanih pandemijom COVID-19. Naglasila je važnost međusobne saradnje u doba kada su nadležni organi i Međunarodni savet za harmonizaciju stvorili mnogo novih mogućnosti za organizaciju kliničkih ispitivanja na efikasniji način i prihvatljiviji za pacijente. Posledice ovih novih opcija moraju biti dobro promišljene i njihova implementacija mora biti pažljivo primenjena kako bi se obezbedila kontinuirana odgovarajuća zaštita pacijenata i kvalitet podataka, što zahteva razmenu iskustava i udruživanje kompetentnih stručnjaka. Udruženje KLINIS ima mnogo toga da uradi. Evropski forum za dobru kliničku praksu i dalje je veoma zainteresovan za saradnju radi bolje budućnosti kliničkih ispitivanja u Srbiji i u Evropi uopšte.

Dr Ana Kjoti, načelnica Odseka za farmaciju i lekove Ministarstva zdravlja Luksemburga i osoba zadužena za razvoj Luksemburške agencije za lekove pozdravila je skup video porukom. Izrazila je svoju veliku podršku i navela nekoliko razloga zbog čega su klinička ispitivanja veoma važna: pre svega za PACIJENTE, zbog omogućenog pristupa obećavajućim terapijama, posebno pacijentima kojima je potrebna terapija za rak ili za retke bolesti. Za KLINIČKE ISTRAŽIVAČE, lekare, medicinsko osoblje i kliničke farmaceute izloženost kliničkim ispitivanjima omogućava da ostanu u toku sa razvojem u nauci i u oblasti medicine, a studijama je dokazano da istraživačka mesta, obično nude bolju negu svojim pacijentima, pošto kroz klinička ispitivanja dobijaju znanja koja mogu da primene u kliničkoj praksi. EKONOMSKI ASPEKT je takođe važan, jer se sprovođenjem kliničkih ispitivanja, generišu aktivnosti koje zahtevaju angažovanje različitih vrsta profesionalaca, što je takođe važno za društvo u celini. Dr. Kjoti se nada da će klinička ispitivanja nastaviti da se sprovode u Srbiji, te da će ona i lično prisustvovati nekoj od sledećih konferencija Udruženja KLINIS.

Na okruglom stolu konstatovane su prednosti sprovođenja kliničkih ispitivanja: pored napretka nauke i dostupnosti novih tehnologija i terapija, unapređuje se dijagnostika, sama prevencija, stiće se i unapređuje znanje, usavršavaju se medicinski

radnici, istraživači, veća je dostupnost zdravstvene zaštite, veća je uključenost pacijenata u odlučivanje, i stoga je veoma važna edukacija pacijenata. Edukacija je važna na svakom nivou, uključujući i edukaciju šire javnosti. Time dobijamo bolji kvalitet života, unapređujemo zdravlje. Nije zanemarljiv ni ekonomski aspekt sprovođenja kliničkih ispitivanja u zemlji, koja mogu da podignu bruto društveni proizvod, čime će se zaposliti više ljudi, biće više para u budžetu i poboljšaće se životni standard. Zadržaću se kvalitetni kadrovi u zemlji, obezbediće se bolji uslovi za rad, poboljšaće se bolničke strukture, transfer tehnologije će se uvećavati, doći će do povećanja prometa novih lekova, unaprediće se međunarodna saradnja, što dovodi do razmene i mišljenja i studenata i eksperata na svetskom nivou.

Povećaće se inovacioni kapacitet i inovaciona delatnost zemlje.

Uključiće se veći broj žena u poslovanje velikih industrija, obzirom da žene u ovoj oblasti čine preko 70% zaposlenih.

Unapređivaće se regulativa, povećavati kvalitet bezbednosti i efikasnosti medicinskih proizvoda.

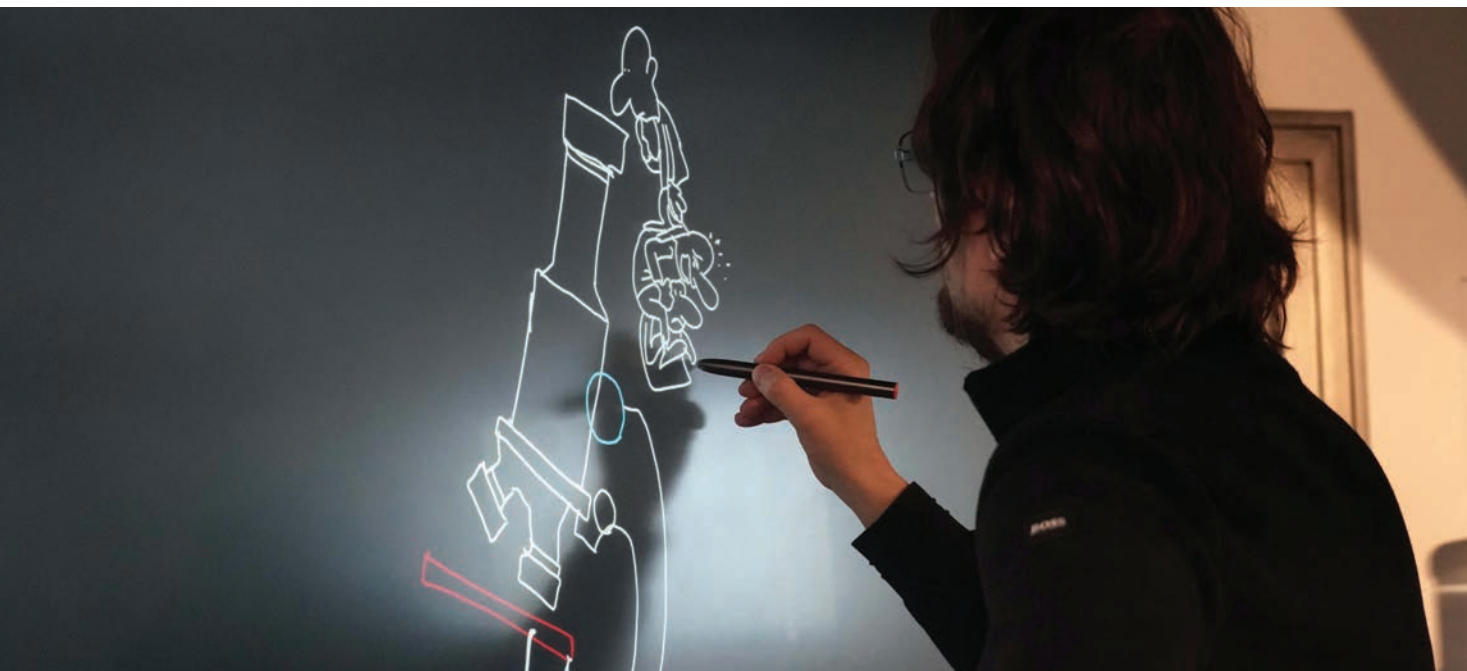
Promovisaće se etički principi, unaprediće se standardi i više će se akreditovati ustanove, počevši od GLP laboratorija za pretklinička ispitivanja, pa nadalje.

Doktori će naučiti da na drugačiji, pažljiviji način posmatraju pacijente, a pacijenti će imati više pažnje.

Okrugli sto je nastavljen diskusijom o izazovima i problemima u kliničkim ispitivanjima, mapirano je postojeće stanje i usvojen je akcioni plan.

Udruženje KLINIS, pre svega, ima zadatak da ponovo izgradi strukturu koju je imalo ranije, da oformi radne grupe, kako bi se svaka od njih fokusirala na posebne oblasti delovanja.

Takođe, potrebno je da se ponovo povežu i umreže sve zainteresovane strane, kako članovi Udruženja KLINIS, tako i javne i privatne institucije, zdravstvene ustanove, akademska zajednica, udruženja pacijenata i penzionera, predstavnici farmaceutske i biotehnoške industrije, predstavnici pružaoca usluga u kliničkim ispitivanjima, uključujući ugovorne istraživačke organizacije svih struktura, eksperte za regulativu, za obradu podataka,



pružaoce logističke podrške, eksperte iz oblasti finansijskih i pravnih pitanja, kao i predstavnici inovativnih kompanija iz startap sfere.

Neophodno je da se ponovo izgradi poverenje i ostvari intenzivna komunikacija kroz zajedničko delovanje, deljenje informacija, transparentnost i uzajamnu pomoć, kako bi se poboljšali uslovi i povećao broj kliničkih ispitivanja u Srbiji. Bez obzira na mišljenje, svi članovi KLINISA moraju da pričaju istu priču, ni malo jedan protiv drugih u javnosti, čak iako se ne slažu, nesporazume treba da rešavaju međusobno a ne u javnim raspravama. Dakle, da članstvo bude ujedinjeno i da zajedno nastupa pred svima.

Poseban zadatak od izuzetne važnosti predstavlja aktivna saradnja sa Ministarstvom zdravlja, sa Agencijom za lekove i medicinska sredstva Srbije, Etičkim odborom Srbije, kao i sa drugim nadležnim državnim institucijama, ali i organizacijama, kao što su NALED i Centar za četvrtu industrijsku revoluciju u Srbiji, u cilju zajedničkog definisanja problema i sprovođenja konkretnih akcija za njihovo rešavanje.

Neophodno je započeti aktivnosti za dobijanje aktivne podrške države upoznavanjem iste sa relevantnim podacima koji se ne dovode u pitanje i pomoću konkretnih analiza sa realnim finansijskim podacima, sa konkretnim brojkama koje jasno pokazuju interes države, kao i interes svih nas. Ove aktivnosti sprovoditi u partnerskom odnosu sa Udruženjem inovativnih proizvođača lekova – INOVIA i Udruženjem ugovornih istraživačkih

organizacija u cilju generisanja podataka neophodnih za dobijanje podrške države.

## U cilju povećanja broja kliničkih ispitivanja u Srbiji neophodno je fokusirati se na sledeće hitne akcije:

- Skraćivanje rokova za dobijanje dozvola za sprovođenje kliničkih ispitivanja u Srbiji
- Olakšavanje i ubrzavanje procesa dobijanja svih neophodnih uvoznih i izvoznih dozvola
- Definisane jasne zahteve u vezi sa neophodnom dokumentacijom za odobrenje i sprovođenje kliničkih ispitivanja, kako bi zahtevi bili jasno definisani i razumljivi, uputstva dobra, a objašnjenja jasna
- Pružanje pomoći Agenciji za lekove i medicinska sredstva Srbije i Etičkom odboru Srbije kako bi se:
  - poštovali propisani rokovi za donošenje odobrenja, na bilo koji način na koji to ALIMS i EOS budu zahtevali
  - objavljivanje održavanja sednica uvelo u rutinu
  - unapredio portal za klinička ispitivanja, tako da se lako mogu dobiti povratne informacije o statusu, o predatoj dokumentaciji, o nedostajućim dokumentima, ali i tako da se poveća dozvoljena veličina fajla koji se učitava u bazu
  - popravio registar kliničkih ispitivanja, po ugledu na clinicaltrials.gov, gde se lako pretražuju

sva klinička ispitivanja koja se sprovode ili su sprovedena u Srbiji

- Skraćivanje rokova za pregovaranje i zaključivanje ugovora kroz generisanje zajedničkog nacrtu ugovora kojim bi bile zadovoljne i institucije, i sponzori kliničkih ispitivanja, i ugovorne istraživačke organizacije, i istraživači i drugi pružaoci usluga u kliničkim ispitivanjima
- Postizanje potpune usaglašenosti sa regulativom Evropske Unije dodavanjem novih pravilnika, preporuka i uz pomoć edukacija svih uključenih u ove procese. Radna grupa za regulativu treba konkretno da se bavi ovim pitanjima.

### Takođe, neophodno je i sledeće:

- Postići potpunu transparentnost celog procesa kliničkih ispitivanja
- Intenzivirati saradnju sa udruženjima pacijenata. Za početak organizovati Okrugli sto sa predstavnicima udruženja pacijenata tokom meseca maja, za koji je potrebna ozbiljna priprema
- Intenzivirati obuke i edukaciju svih struktura koje su uključene u odobravanje, sprovođenje, kontrolu i nadzor kliničkih ispitivanja, a posebno u oblasti Dobre kliničke prakse i etike
- Posebno se posvetiti obuci Etičkog odbora Srbije. Samo obučeni članovi etičkog odbora mogu da donose etički valjane odluke
- Motivisati istraživače kroz obuke i kontinuiranu

medicinsku edukaciju, kako bi obučeni istraživači mogli bolje da obučavaju pacijente

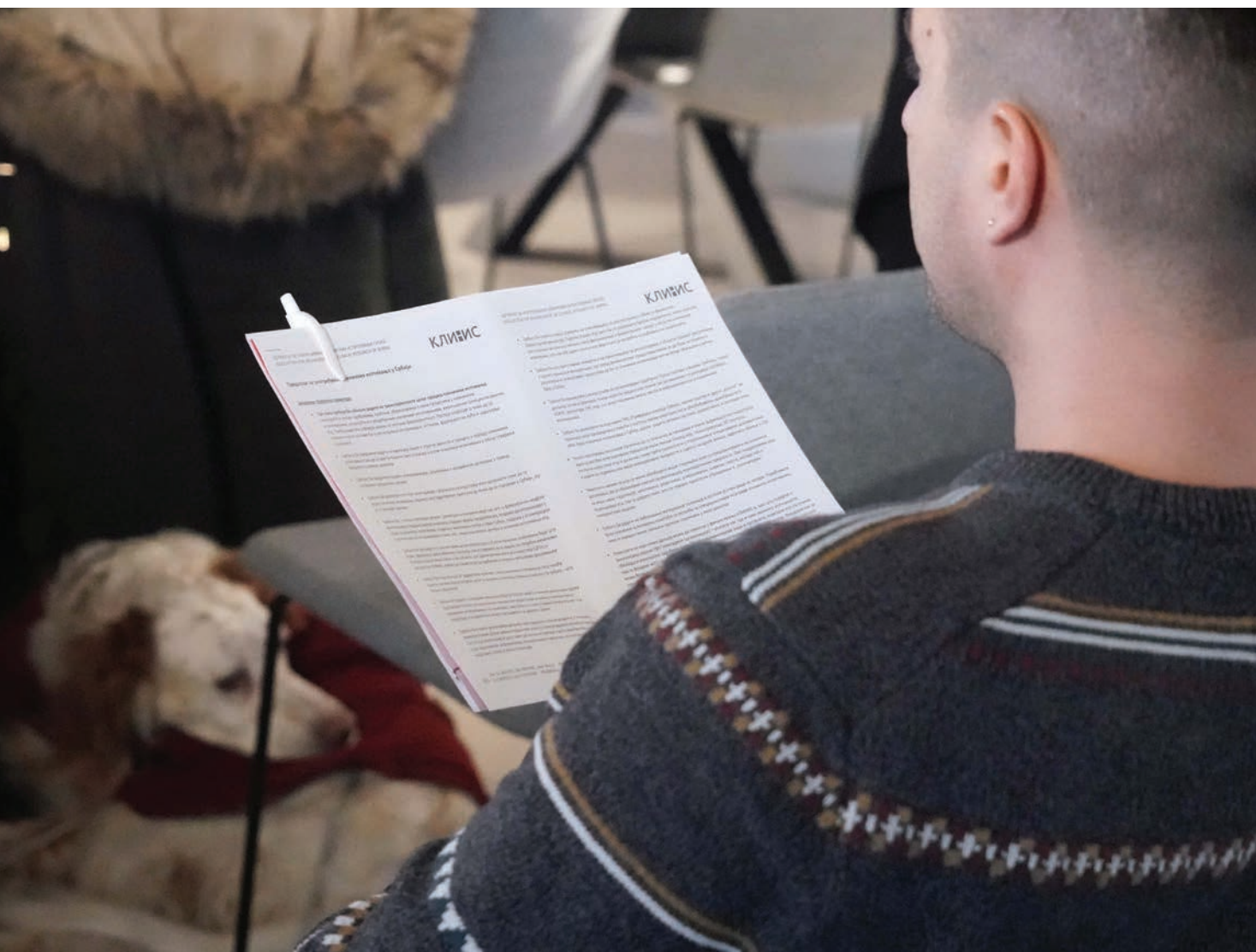
- Raditi na motivisanju zdravstvenih ustanova u kojima se često sprovode klinička ispitivanja kako bi se istraživačima obezbedile redovne edukacije Dobrih praksi i etike
- Posebnu pažnju usmeriti na obuku pacijenata kao potencijalnih ispitanika u kliničkim ispitivanjima, ali i na obuku pacijenta-partnera u kliničkim ispitivanjima koji mogu da premoste problem informisanosti pacijenta u svim segmentima. Takođe, neophodno je omogućiti dostupnost informacija pacijentima u smislu povratne informacije i recikliranja podataka i još aktivnije uključiti pacijente u odlučivanje. Svi ovi problemi treba da se definišu i rešavaju kroz Radnu grupu pacijenata
- Posvetiti se edukaciji i uključivanju penzionera u klinička ispitivanja
- Intenzivirati saradnju sa predstavnicima nauke i naučnih institucija
- Sprovoditi zajedničke akcije na širenju javne svesti o kliničkim ispitivanjima u Srbiji kroz skupove, obeležavanje dana kliničkih ispitivanja 20. maja, zajedničke akcije svih zainteresovanih strana
- Širiti pozitivnu sliku Srbije u oblasti kliničkih ispitivanja učešćem na nacionalnim i međunarodnim stručnim konferencijama, forumima i skupovima, takođe uz pomoć države zajednički nastupati na međunarodnim skupovima



## Potrebno je da se pokrenu i aktivnosti za postizanje sledećih ciljeva:

- Omogućavanje sprovođenja kliničkih ispitivanja prve faze, uključujući donošenje propisa i motivisanost samih bolnica i instituta, po uzoru na recimo Institut za farmakologiju iz Skoplja
- Rešavanje problema narušenog partnerskog odnosa između istraživača i organizatora kliničkih ispitivanja, proisteklog iz tehnološkog napretka, tj. nedostatka direktnog kontakta
- Izjednačavanje privatnih i državnih ustanova (model koji je uveden recimo u Bugarskoj i dokazao se kao funkcionalan)
- Generisanje medicinskih baza podataka, registara bolesti, kako bi se znalo šta je dostupno a šta nedostaje i kako bi se potencijalnim sponzorima obezbedio brz pristup podacima

- Generisanje baze bazičnih ispitivanja kao bi se znalo kakva sve istraživanja postoje, te koji su lekovi na raspolaganju
- Utrvrđivanje novih metodologija, na osnovu novih terapija, klasifikacija i novih vidova kliničkih ispitivanja u skladu sa novim tendencijama i izazovima u nauci
- Redefinisanje nadležnosti na relaciji Ministarstva zdravlja/ALIMS/EOS, ali i šire: Ministarstvo nauke, tehnološkog razvoja i inovacija, zbog novih terapijskih opcija i novih metodologija. Takođe utvrđivanje da li klinička ispitivanja treba da se odvoje kao posebna oblast po uzoru na Evropsku Uniju.
- Omogućavanje uslova za investiranje u infrastrukturu, kao što je recimo investiranje u GLP laboratorije za pretklinička ispitivanja u Srbiji.
- Omogućavanje lakšeg i dostupnijeg doniranja i investiranja u klinička ispitivanja.





# 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

---



**B:OMARIN**

**NOVARTIS**

**inopharm**  
a PHOENIX company

**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

**Pfizer**

**REGENXBIO**

**Takeda**  
Shire is now part of Takeda

**sobi**  
rare strength

**Roche**

**AMICUS**  
a Swixx BioPharma company

### Impresum

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

REČ za život: prvi 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