

REČ ZA ŽIVOT



Reč Pacijenta

SAŠINA
PRIČA



TEMA BROJA

V REGIONALNA
KONFERENCIJA
O RETKIM
BOLESTIMA



Reč Udruženja

POVEZANOST
GENETSKOG
FAKTORA I RIZIKA
OD PORFIRIJE



Reč Struke

EDUKACIJA ZA
EMBRIologe
EMBRIO BIOPSY

Događiće se

5. MAJ
SVETSKI DAN
PLUĆNE
HIPERTENZIJE



Sadržaj



REČ STRUKE

str. 4 Edukacija za embriologe - Embrio Biopsy



DOGODIĆE SE

str. 6 V REGIONALNA KONFERENCIJA
o retkim bolestima

str. 8 5. MAJ
Svetski dan plućne hipertenzije



REČ DRŽAVE

str. 9 Dopune pravilnika o utvrđivanju telesnih oštećenja

str. 10 Centri za retke bolesti u Srbiji



DOGODILO SE

str. 11 Obeležen Dan retkih bolesti

str. 13 Obeležavanje Dana retkih bolesti u regionu



REČ PACIJENTA

str. 15 Sašina priča



REČ UDRUŽENJA

str. 17 Nova istraživanja Pokazuju povezanost između
genetskog faktora i rizika od porfirije



REČ UREDNIKA

Poštovani,

Predstavljamo Vam novo izdanje časopisa Reč za život u kojem najavljujemo kampanju **SAVE THE DATE** kao najavu V Regionalne konferencije o retkim bolestima koja ove godine ima u fokusu temu Dijagnostika u retkim bolestima. Iako je do konferencije preostao veći deo godine, važno je da već sada u kalendaru rezervišete datum 28.11.2024. za ovaj važan događaj. Zajedničkim radom i aktivnom diskusijom na konferenciji pokušaćemo da dođemo do najboljeg rešenja kako bi dijagnostika retkih bolesti bila jednako dostupna svim pacijentima.

Svake godine, poslednjeg dana februara, obeležava se Dan retkih bolesti, zvanična međunarodna kampanja za podizanje svesti o retkim bolestima. **Rubrika Dogodilo se** donosi dve priče o tome kako je ovaj značajan datum obeležen u Republici Srpskoj i u Srbiji.

U rubrici **Reč struke** biće reči o edukaciji za embriologe - Embryo Biopsy, koja je održana krajem februara u Marbelji, u Španiji, u organizaciji Ovolearning koji organizuje specijalizovane kurseve i radionice za embriologe. Preimplantaciono genetsko testiranje PGT je kruna embriologije kao nauke, ali i šansa za dobijanje zdravog potomstva.

U rubrici **Reč države** prenosimo informacije o Centrima za retke bolesti u Srbiji koje je definisalo Ministarstvo zdravlja, kao i Dopunama Pravilnika o utvrđivanju telesnih oštećenja, koje su u skladu sa Zakonom o penzijskom i invalidskom osiguranju, doneli Ministarstvo za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja i Ministarstvo zdravlja.



U rubrici **Reč udruženja**, svoje priče, iskustva i izazove sa širom javnošću deli Nacionalno udruženje porfirija Srbije, koje ima za cilj podizanje svesti o porfiriji i pružanje podrške onima koji se suočavaju sa sličnim izazovima.

Genetska mutacija GNB1 gena (heterozigotna missense varijanta u genu GNB1) je tema **rubrike Reč pacijenta** u kojoj donosimo priču o malenom Saši iz Banja Luke i njegovoj borbi.

Ponosni smo što smo postali član Rare Epilepsy Network (REN) - Mreže za retke epilepsije, organizacije koja je posvećena poboljšanju života pacijenata sa retkim epilepsijama i njihovih porodica, podstičući istraživanje i zastupanje pacijenata.

S poštovanjem,

Udruženje građana za
borbu protiv retkih bolesti kod dece
„Život“
i koordinator Baze retkih bolesti za Balkan

EDUKACIJA ZA EMBRIOLOGE EMBRIO BIOPSY

PREIMPLANTACIONO GENETSKO TESTIRANJE PGT JE KRUNA EMBRIOLOGIJE KAO NAUKE, ALI I ŠANSNA ZA DOBIJANJE ZDRAVOG POTOMSTVA. DA LI STE ZNALI DA JE U SRBIJI PO ZOJINOM ZAKONU OMOGUĆENO PGT TESTIRANJE O TROŠKU RFZO VEĆ 9 GODINA?

U Marbelji, u Španiji, krajem februara održana je edukacija za embriologe Embryo Biopsy, u organizaciji Ovalearning koji organizuje specijalizovane kurseve i radionice za embriologe, sa ciljem da obuče profesionalce iz celog sveta o najnovijim laboratorijskim tehnikama, protokolima i potpomognutim reproduktivnim tehnologijama.

Jedan od polaznika ove edukacije je i Bojana Miroslavljević, predsednik udruženja “Život”, po struci reproduktivni biolog-embriolog.

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.

1.PGT-M (za monogenetske bolesti):

Ovo testiranje se koristi za identifikaciju naslednih bolesti koje su uzrokovane mutacijama u jednom genu (Cistična fibroza, talasemija, bulozna epidermoliza, Battenova bolest, SMA, Huntingtonova bolest, Fragil X sindrom...).

PGT-M se obično vrši kad je jedan ili su oba buduća roditelja nosioci mutacije za određenu bolest [BM1] [MOU2] .





2.PGT-SR (Za strukturne rearanžmane hromozoma):

Ovaj oblik testiranja se koristi kad jedan ili oba roditelja imaju hromozomalne translokacije, što može dovesti do povećanog rizika od ponovljenog pobačaja ili problema sa plodnošću.

Druge indikacije za PGT-SR su delecije, duplikacije, inverzije.

3.PGT-A (Za aneuploidije):

Ovaj test se koristi za identifikaciju aneuploidija (grube promene u broju hromozoma embriona).

Preporučuje se u slučaju:

- Žena starijih od 35 godina;
- Kod parova sa više neuspelih pokušaja vantelesne oplodnje [MOU3];
- Ponovljenih pobačaja;
- Povećanog broja neuspješnih implantacija embriona [BM4];
- Muškog steriliteta.

Često je uzok neplodnosti genetskog porekla.

U Španiji se kod svakog para koji ulazi u proces vantelesne oplodnje odmah na početku uradi kariotip oba partnera i time se odmah na početku odredi da li je tom paru potreba PGT analiza. To je važno jer se na taj način smanjuje broj vantelesnih oplodnji kroz koje par treba da prolazi. Ako je uzrok genetskog porekla odmah se preporuča PGT i vrši se selekcija genetski ispravnih embriona čime se povećava šansa za trudnoću.



Da podsetimo:

Preimplantaciono genetsko testiranje je obuhvaćeno Zakonom o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti koji je jednoglasno usvojen 2015. godine a koji nosi ime **Zojin zakon**. Predstavljen je u Evropskom Parlamentu u Briselu i u Ujedinjenim Nacijama u Njujorku, a do sad je spasao više od **4000 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.

V REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA



Tema V Regionalne konferencije o retkim bolestima je Dijagnostika u retkim bolestima.

Ljudi koji žive sa retkom bolešću često čekaju u proseku 5-8 godina pre nego što dobiju tačnu dijagnozu.

Za to vreme, u nedostatku prave dijagnoze, pacijent sa retkim bolestima će posetiti oko 8 lekara. Nije neuobičajeno da pacijenti sa retkim bolestima budu pogrešno dijagnostifikovani. U nekim slučajevima **pogrešna dijagnoza znači godine neuspešnog lečenja.**

Dijagnoza mnogih retkih bolesti je otežana nepreciznim ili skupim testiranjem i ograničenom pristupu najsavremenijim dijagnostičkim metodama.

Ovi pacijenti se suočavaju sa dijagnostičkom odisejom i često prolaze kroz opsežne i skupe preglede u nekoliko institucija i godine neuspešnog lečenja.

Uprkos tome, pacijenti često ostaju nedijagnostikovani ili čak pogrešno dijagnostikovani, što pravi dodatni emocionalni stres pacijentima i članovima porodice.

Zato V regionalna konferencija o retkim bolestima ima za cilj da poboljša informisanost o dostupnim dijagnostičkim metodama.

Pokušaćemo da odgovorimo na pitanja:

- **Zašto je dijagnoza retkih bolesti ograničena?**
- **Koji su trenutno najbolji pristupi za dijagnostiku retkih bolesti?**
- **Kako bi se dijagnoza retkih bolesti mogla poboljšati u budućnosti?**

Kako bi došli do odgovora na ova pitanja okupi ćemo eminentne stručnjake iz vodećih evropskih i regionalnih institucija i organizacija iz oblasti retkih bolesti, medicinskih ustanova, organizacija pacijenata, regulatornih tela i nadležnih institucija, da zajedničkim radom i aktivnom diskusijom dođemo do najboljeg rešenja kako bi dijagnostika retkih bolesti bila jednako dostupna svim pacijentima.

Ponosni smo što je svoje učešće na konferenciji potvrdio i Prof. Anver Kuliev, dr med., direktor istraživanja reproduktivnih genetskih inovacija i Izvršni direktor PGDIS-a, (Međunarodno društvo za preimplantacionu genetsku dijagnostiku).

V Regionalna konferencija o retkim bolestima biće održana:

28.11.2024. godine
u **Hotelu Sheraton u Novom Sadu.**

organizator konferencije:

“Život” Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece.



SAVE THE DATE

**V REGIONALNA
KONFERENCIJA O
RETKIM BOLESTIMA**

TEMA:
DIJAGNOSTIKA U RETKIM BOLESTIMA

ŽIVOT 
UDRUŽENJE GRAĐANA ZA BORBU
PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

 Baza retkih bolesti

 **28. Novembar 2024.**  **Hotel Sheraton**
Polgar Andraša 1
Novi Sad

5. MAJ

SVETSKI DAN PLUĆNE HIPERTENZIJE



World Pulmonary Hypertension Day

Svetski dan plućne hipertenzije je godišnji globalni događaj kojim se podiže svest o plućnoj hipertenziji (PH), teškom stanju koje pogađa pluća i srce.

Plućna hipertenzija je visok krvni pritisak u plućima. Kada osoba ima PH, arterije u plućima postaju oštećene, sužene ili ukočene, stvarajući pritisak na desnu stranu srca.

Ako se ne leči, PH može dovesti do zatajenja srca i smrti. 5. maja, više od 80 organizacija širom sveta obično učestvuje u aktivnostima Svetskog dana PH kako bi podigle svest o ovoj bolesti koja se često pogrešno dijagnostikuje.

Udruženje PH Srbija učestvuje u ovim aktivnostima. Udruživanjem u zagovaranju, podizanju svesti i posvećenošću PH zajednici punoj nepokolebljive podrške, možemo uticati na to da se ubrza uspostavljanje budućih dijagnoza za one koji se bore sa PH i drugim retkim bolestima. Zajedno, naši zajednički naponi mogu postati putokaz za budućnost ispunjenu nadom i isceljenjem za sve pogođene svim retkim i izazovnim bolestima.

PH otprilike pogađa 15 do 50 odraslih ljudi, na milion osoba širom sveta, sa zabrinjavajućom statistikom koja pokazuje porast. PH ne diskriminiše – može pogoditi bilo koga, u bilo kom uzrastu, uključujući i malu decu.

Više možete pronaći na:

<https://worldphday.org/>
<https://www.phserbia.rs/>

**DA LI ME VIDIŠ?
JA IMAM PH!**

DOPUNE PRAVILNIKA O UTVRĐIVANJU TELESNIH OŠTEĆENJA

Dopune Pravilnika o utvrđivanju telesnih oštećenja, koje su 19. jula 2023. godine, u skladu sa Zakonom o penzijskom i invalidskom osiguranju, doneli Ministarstvo za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja i Ministarstvo zdravlja, objavljen je u Službenom glasniku Republike Srbije 28. jula 2023. godine.

Pравилnikom je dodata nova glava 10a “Ostale bolesti i poremećaji”, kojom su utvrđeni procenti telesnog oštećenja za urođene anomalije, genetičke poremećaje i retke bolesti, kao i zapaljenske reumatske bolesti i maligne bolesti.

Više pročitajte na sajtu [Ministarstva za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja.](#)

Novi Pravilnik možete pročitati na sledećem [linku.](#)

Preuzeto sa sajta :

Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije

NORBS



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



CENTRI ZA RETKE BOLESTI U SRBIJI

Ministarstvo zdravlja je donošenjem i primenom Nacionalnog programa za retke bolesti u Republici Srbiji definisalo zdravstvene ustanove na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite koji će biti Centri za retke bolesti.

1. Univerzitetski klinički centar Srbije:

- Pulmološka klinika,
- Klinika za hematologiju,
- Klinika za neurologiju,
- Klinika za dermatovenerologiju,
- Kardiološka klinika,
- Klinika za alergologiju i imunologiju,
- Klinika za endokrinologiju, dijabetes i bolesti metabolizma

2. Institut za plućne bolesti Vojvodine, Sremska Kamenica

3. Univerzitetska dečja klinika Tiršova, Beograd

4. Zavod za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije, Beograd

5. Zavod za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Novi Sad

6. Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd

7. Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za pedijatriju

8. Univerzitetski klinički centar Vojvodine, Klinika za gastroenterologiju i hepatologiju.



OBELEŽEN DAN RETKIH BOLESTI

SVETSKI DAN RETKIH BOLESTI SE OBELEŽAVA POSLEDNJEG DANA FEBRUARA. OVAJ DAN NIJE SAMO DATUM U KALENDARU, VEĆ PRILIKA DA PODIGNEMO SVEST O IZAZOVIMA SA KOJIMA SE SUOČAVAJU LJUDI KOJI ŽIVE SA RETKIM BOLESTIMA.

Povodom obeležavanja svetskog Dana retkih bolesti, na Medicinskom fakultetu u Novom Sadu održan je uzbudljiv kviz znanja “Znanjem do svesti”. Takmičari su bili studenti medicine i farmacije.

Ova edukativna manifestacija je imala za cilj podizanje svesti o retkim bolestima i svakako je bila prilika da studenti pokažu svoje medicinsko umeće i strast prema usvajanju novih znanja ali i da steknu dublje razumevanje ovih kompleksnih stanja.

Pored zabave i zadovoljstva sticanja novih znanja, studenti učesnici kviza dobili su i vredne nagrade koje su obezbedili sponzori ove manifestacije: Manual kožna galanterija, Vinarija Vinum, Cafe Restoran Rosetto, eFitnes Centar, restoran Friško i nasuvo, podcast “Rare and Share”.

Posebno ističemo zahvalnost organizacijama pacijenata koje su bile deo ovog događaja: “Hrabriša” udruženje koje pruža podršku porodicama sa decom sa neurotransmitterskim oboljenjima, dopa-reaktivnim distonijama i drugim neuro-metaboličkim oboljenjima, Udruženje za pomoć i podršku osobama sa cističnom fibrozom Srbije, “Bromologos” udruženje građana i građanki za poboljšanje kvaliteta života osoba sa fenilketonurijom, NORBS Srbija, Udruženje za Porfiriju, Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece “Život” koje je bilo organizator ove manifestacije, kao i studentima koji su učestvovali kao takmičari iz organizacija Centar za međunarodnu javnu politiku i Fondacija Karavan Ljubavi.”



Veliku zahvalnost dugujemo moderatoru kviza “Znanjem do svesti”, Iliji Dikliću iz PRID Media Agency, koji je svojom posvećenošću i entuzijazmom doprineo da ceo događaj bude održan u najboljem svetlu.

Uverili smo se da su studenti medicine zainteresovani za retke bolesti a njihov entuzijazam nam uliva nadu da ovakvi budući lekari mogu doprineti zajednici medicinskih stručnjaka koji su posvećeni pružanju pomoći pacijentima širom sveta.

Njihova stručnost može napraviti veliku razliku u životima onih koji se bore sa retkim bolestima. Verujemo da je edukacija ključna u borbi protiv ovih izazova.

Organizatori kviza “Znanjem do svesti”
Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece “Život”

i PRID Media Agency
agencija za odnose s javnošću.



POSTOJI VIŠE OD

6000+

IDENTIFIKOVANIH RETKIH BOLESTI

ARTICLE 'ESTIMATING CUMULATIVE POINT PREVALENCE OF RARE DISEASES: ANALYSIS OF THE ORPHANET DATABASE, EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS (2019)



#RAREDISEASEDAY
RAREDISEASEDAY.ORG

29 FEBRUAR
2024



300

**MILIONA OSOBA
NA SVETU**

ŽIVI SA NEKOM RETKOM BOLEŠĆU

#RAREDISEASEDAY
RAREDISEASEDAY.ORG

29 FEBRUAR
2024



Obeležavanje Dana retkih bolesti u regionu

U Banja Luci je 22. 02. 2024. godine upriličen događaj „U susret danu rijetkih bolesti“ u organizaciji Saveza za rijetke bolesti Republike Srpske, a pod pokroviteljstvom Predsjednika Republike Srpske.

Kao domaćini događaja su predstavljena djeca i omladina, njih devet, koji imaju različite dijagnoze rijetkih bolesti, od onih koji su uz odgovarajuću terapiju potpuno funkcionalni, do onih koji žive uz podršku aparata.

Oni su kroz video, slike i riječi govorili u ime svih oboljelih od rijetkih bolesti.

Događaju su prisustvovali Željka Cvijanović, srpski član predsjedništva u BiH; Tamara Vučić, supruga predsjednika Srbije; generalni sekretar predsjednika

Republike Srpske, Jelena Baštinac; ministar zdravlja i socijalne zaštite Republike Srpske, Alen Šeranić; konzul Srbije, Miloš Vujić, te brojni predstavnici institucija i fondova u Republici Srpskoj, predstavnici medija, udruženja iz Republike Srpske, Bosne i Hercegovine, te udruženja iz regiona, doktori koji liječe oboljele i veliki broj prijatelja Saveza iz različitih sfera javnog i društvenog života koji su pomagali ne samo rad Saveza, nego čestito i humanitarne akcije za oboljele od rijetkih bolesti.

Pojedinim predstavnicima Institucija Republike Srpske, doktorima i medijima su uručene zahvalnice za poseban doprinos poboljšanju života oboljelih od rijetkih bolesti. Zahvalnica je uručena i gospođi Tamari Vučić, supruzi predsjednika Republike Srbije, jer je svojim velikim zalaganjem



prethodnih godina probudila svijest o rijetkim bolestima i učinila da budu u vrhu prioriteta zdravstvenog sistema u Republici Srbiji. Mnoga djeca i odrasli oboljeli od rijetkih bolesti iz Republike Srpske, liječenje, dijagnostiku i svoje važne kontrolne preglede rade upravo u Republici Srbiji.

Neke od najzahtjevnijih operacija oboljelih iz Republike Srpske su rađene u Republici Srbiji. Zato su organizatori događaja istakli da poboljšanje liječenja oboljelih od rijetkih bolesti u Republici Srbiji ima direktan uticaj i na poboljšanje liječenja oboljelih iz Republike Srpske.

Predsjednica Saveza, Biljana Kotur, je napomenula da je važno da rijetke bolesti budu prepoznate, kao i problemi koje imaju oboljeli, te da svaki član društva može dati svoj doprinos za unapređenje života oboljelih. Na samom događaju je naznačila sva značajna unapređenja u proteklom periodu u dijelu prepoznavanja rijetkih bolesti u zakonskoj regulativi, oslobađanja oboljelih plaćanja participacije za liječenje, besplatnog zdravstvenog osigu-



ranja svih oboljelih od rijetkih bolesti, te značajnih unapređenja kroz poseban Program lijekova za rijetke bolesti kojim su od 2022. godine obezbjeđeni inovativni lijekovi za rijetke bolesti za koje postoji ciljana terapija.

Takođe, ukazala je i na probleme koje su oboljeli osjetili nakon određenih izmjena zakonske regulative u dijelu refundacije lijekova za oboljele od rijetkih bolesti, te prisutne upoznala sa Inicijativom za izmjenu zakona o zdravstvenom osiguranju Republike Srpske, koju je Savez za rijetke bolesti RS krajem decembra 2023. godine uputio u Narodnu skupštinu Republike Srpske u smislu priznavanja refundacije lijekova i suplemenata koji nisu registrovani ili dostupni u zemlji, a preporučeni su od strane ljekara specijaliste za oboljele koji posjeduju Legitimaciju za rijetke bolesti koju izdaje Centar za rijetke bolesti Republike Srpske.

Prema evidenciji Centra za rijetke bolesti Republike Srpske, zvanična evidencija trenutno broji blizu 850 oboljelih od 200 različitih rijetkih dijagnoza.

Savez za rijetke bolesti Republike Srpske je na ovaj način „otvorio“ sedmicu međunarodnog obilježavanja Dana rijetkih bolesti, te su kroz objave medija i predstavnika institucija koji su prisustvovali događaju učinili da rijetke bolesti budu vidljivije. Djeca i omladina su na ovaj način, pokazali različitost potreba oboljelih od rijetkih bolesti, važnost podrške i poslali gostima divne poruke vjere i nade u život.

Događaj je bio posebno emotivan, ne samo za oboljele i njihove porodice, nego i za ostale prisutne.

Savez za rijetke bolesti Republike Srpske

SAŠINA PRIČA

Genetska mutacija GNB1 gena (heterozigotna missense varijanta u genu GNB1) je retka bolest koja je nasledna. Saša od nje boluje, a ovo je njegova priča:

Naša priča počinje u junu 2015. kada je iz uredne trudnoće na svijet došao naš Saša.

Nakon godinu dana doktori su ustanovili da pored sniženog tonusa boluje od rijetke bolesti. Tada kreće njegova i naša borba da ga što više osamostalimo i podignemo na noge.

Genetska mutacija GNB1 gena (heterozigotna missense varijanta u genu GNB1) od koje Saša boluje je rijetka bolest koja je nasledna. Saša je nosilac. U početku se njegovo zaostajanje nije puno primjećivalo, ali kako je rastao sve više je dolazilo do izražaja.

Sa svega dva mjeseca Saša je krenuo sa svojom borbom i terapijama. Fizikalna terapija je bila na prvom mjestu a posle su se uključili i logoped defektolog, psiholog i naravno neurolog. U šestoj godini dobio je prvi epi napad pa je i to doprinjelo jos većim problemima oko mentalnog kašnjenja. Saša sada ima osam godina, ide u drugi razred i za sada uspijeva da prati nastavu.

Kako se gradivo širi u matematici malo zaostaje ali sa ostalim predmetima koji se mogu naučiti napamet za sada nema problema. Govor je još uvijek relativno loš i ima još par slova koje teže ili nikako ne izgovara pa zna biti ponekad nerazumljiv za okolinu. Kraće relacije može da pređe i sam ali je nestabilan i često pada, ali ustaje sam i nastavlja gdje je stao.

Veliki je borac i trudi se da radi sve što rade i druga djeca i rijetko dozvoljava da mu se pomogne. Većinom želi sve da uradi sam.





Ranije je često imao respiratornih problema ali se izborio i već par godina prolazi sa normalnom prehladom i gripom bez inhalatora i dužim korišćenjem antibiotika.

Preko FaceBook-a smo uspjeli pronaći još neke roditelje koji imaju djecu koja boluju od iste ove bolesti ali su svi iz inostranstva. Najviše ih je iz Amerike i Meksika. Ovom kratkom pričom pokušavam da ostvarim kontakt i sa roditeljima iz regiona, ako ih ima, kako bi kroz razgovor i razmenu iskustava olakšali borbu našoj djeci i pomogli im da što brže napreduju.

*Sašina mama
Irena*

Banja Luka



NOVA ISTRAŽIVANJA POKAZUJU POVEZANOST IZMEĐU GENETSKOG FAKTORA I RIZIKA OD PORFIRIJE

Iako je udruženje osnovano 8. Marta 2023. godine, sama ideja javila se mnogo ranije - kao jednostavan odgovor na svakodnevne izazove sa kojim sam se susretala. Nisam mogla da ne pomislim da pored mene, postoji barem desetine ljudi koji žive sa istim problemom i bila sam u pravu. Ubrzo smo se okupili zahvaljujući društvenim mrežama, telefonskim pozivima i počeli da radimo na stvaranju naše male zajednice. U uslovima gde nedostaje podrške, nastanak ove inicijative je bio jedini moguci odgovor, jedino moguće rešenje.

Uključili smo se u medjunarodne inicijative Ipac i Global porphyria foundation i trudimo se da naša zajednica u Srbiji bude podjednako informisana o najnovijim istraživanjima na polju tretmana bolesti, iako i dalje kaskamo za terapijom koja je dostupna skoro svima u svakoj zemlji sveta.



U Nacionalnom udruženju porfirija Srbije, trudimo se da podelimo svoje priče, iskustva i izazove sa širom javnošću. Naš cilj je podizanje svesti o porfiriji i pružanje podrške onima koji se suočavaju sa sličnim izazovima. Ovo udruženje predstavlja naš zajednički napor da svet oko nas bolje razume ovu bolest i da se stvori podrška za sve obolele.

[Nacionalno udruženje porfirija Srbije](#) predstavlja posvećenu zajednicu koja ima za cilj pružanje podrške osobama koje se suočavaju s porfirijom, kao i podizanje svesti o ovoj retkoj genetskoj bolesti u Srbiji. Udruženje je osnovano s namerom da se stvori platforma za razmenu iskustava, informacija i podrške između obolelih, njihovih porodica, medicinskih profesionalaca i šire javnosti.



CILJEVI NACIONALNOG UDRUŽENJA PORFIRIJA SRBIJE SU:

Edukacija i podizanje svesti: Pružanje tačnih informacija o porfiriji kako bi se razbile predrasude, smanjila stigmatizacija i povećala svest o ovoj bolesti u široj zajednici. Ovo uključuje organizovanje predavanja, radionica, i distribuciju informativnih materijala.

Podrška obolelima: Stvaranje zajednice koja pruža emocionalnu podršku i deljenje iskustava među osobama koje žive s porfirijom. Organizacija susreta, onlajn foruma i različitih događaja pomaže izgradnji zajedništva.

Saradnja s medicinskim stručnjacima: Uspostavljanje saradnje s lekarima, hematolozima, neurolozima, gastro-enterolozima i drugim stručnjacima kako bi se pružila najbolja moguća medicinska podrška pacijentima i omogućila dostupnost najnovijih informacija i terapija.

Zastupanje interesa obolelih: Zagovaranje za prava i potrebe osoba sa porfirijom na nivou javnih politika, pružajući glas pacijentima i pomažući u poboljšanju uslova lečenja.

Unapređenje dostupnosti lekova i terapija: Rad na poboljšanju dostupnosti potrebnih lekova, terapija i medicinskih resursa za obolele od porfirije.

Kroz ove aktivnosti, Nacionalno udruženje porfirija Srbije stvara snažnu zajednicu koja podržava, informiše i pomaže obolelima u njihovom putovanju s porfirijom. Ova organizacija ima ključnu ulogu u poboljšanju kvaliteta života obolelih, podizanju svesti u javnosti i unapređenju celokupne situacije vezane za porfiriju u Srbiji.

Givosiran predstavlja inovativnu terapiju koja je namenjena lečenju akutne porfirije. Ovaj lek funkcioniše inhibiranjem sinteze enzima koji je odgovoran za prekomernu proizvodnju porfirina, smanjujući time učestalost i ozbiljnost napada porfirije. Njegova efikasnost pokazala se u kliničkim ispitivanjima, pružajući pacijentima nadu za smanjenjem simptoma i poboljšanjem opšteg zdravstvenog stanja. Međutim, izazov predstavlja činjenica da Givosiran trenutno nije registrovan u Srbiji. Pacijenti sa porfirijom u Srbiji suočavaju se s neizvesnim vremenom čekanja na odgovor Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje (RFZO) o mogućnosti nabavke Givosirana.

Trenutna praksa nabavke putem člana 9 zakona o tenderskim nabavkama pokazala se neadekvatnom, posebno u zdravstvenim centrima van Beograda, gde pacijenti često iskusi dodatne izazove u pristupu specifičnim terapijama. Nadam se da će se u skorijoj budućnosti postići registracija Givosirana u Srbiji, pružajući obolelima bolji pristup ovoj važnoj terapiji.





Ovo bi ne samo unapredilo lečenje pacijenata, već bi i osnažilo sistem zdravstvene zaštite u zemlji. Važno je dalje raditi na obezbeđivanju pravilnog pristupa lekovima i terapijama za osobe sa porfirijom u Srbiji kako bi se postigao optimalan nivo zdravstvene zaštite širom zemlje.

Iako su neki članovi porodice izgubljeni u borbi, verujemo da ćemo zajedno stvoriti pozitivnu promenu. Uprkos svemu, gledamo u budućnost s nadom da će se situacija poboljšati, a Nacionalno udruženje porfirija Srbije će biti ključna tačka podrške za sve nas.

Svako jutro, budim se svesna da će mi dan biti izazovan zbog akutne intermitentne porfirije (AIP). Svaki trenutak predstavlja razmatranje okidača koji bi mogli pokrenuti napad. Iako fizički i emocionalno iscrpljujuće, suočavam se hrabro sa svakim danom.

Porfirija ne samo da utiče na fizičko zdravlje već i na mentalno blagostanje. Borba s hroničnim bolovima, promenljivim raspoloženjem i ograničenjima u svakodnevnom životu često dovodi do depresivnih stanja. Svakodnevno se suočavam s izazovom održava-

nja pozitivnog stava, tražeći podršku od porodice i prijatelja.

Jedan od najvećih izazova s kojim se suočavamo je problem “ignorisanje” ili “neodgovaranje” u medicinskom sistemu. Nasi pacijenti su često suočeni s neodgovarajućim odgovorima ili odsustvom pažnje od strane medicinskih stručnjaka.

Ovaj fenomen “ignorisanja” ili “neodgovaranja” može značiti kašnjenje u dijagnozi, nedostatak informacija o novim terapijama i frustrirajući osećaj nedovoljne podrške.

Ipak, ostajem nepokolebljiva u svojoj borbi. Edukacija, zajednica podrške putem Nacionalnog udruženja porfirija Srbije i lična odlučnost pomažu joj da se izbori s izazovima koje donosi svakodnevna borba sa porfirijom. Svaka mala pobeda postaje podsetnik na snagu i izdržljivost koja je potrebna u borbi protiv ove retke bolesti.

*Nadežda Pejović,
predsednik Nacionalnog udruženja porfirija Srbije*

ČLANSTVO U RARE EPILEPSY NETWORK

Rare Epilepsy Network (REN) - Mreža za retke epilepsije je organizacija posvećena poboljšanju života pacijenata sa retkim epilepsijama i njihovih porodica, podstičući istraživanje i zastupanje pacijenata.

Zbog toga smo ponosni što možemo da potvrdimo članstvo u ovoj, još jednoj važnoj svetskoj organizaciji, koja je usmerena ka našem zajedničkom cilju.

Svesni smo činjenice da su u našoj zajednici retkih bolesti neophodni partneri kako bi smo postali snažan glas u podizanju svesti o problemima retkih bolesti, obezbeđivanju terapije i medicinske opreme, kao i poboljšanju položaja u društvu kako obolelih od retkih bolesti tako i njihovih porodica.





Baza retkih bolesti

www.retkebolesti.com



UDRUŽENJE GRAĐANA ZA BORBU
PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

www.zivotorg.org

PRIJATELJI UDRUŽENJA



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