

# REČ ZA ŽIVOT



Reč Udruženja

**PODUFAH**  
MREŽA UZAJAMNE PODRŠKE U FAMILIJARNOJ HIPOFOSFATEMIJI



Reč Struke

**CDKL5**  
RETKA RAZVOJNA EPILEPTIČKA ENCEFALOPATIJA

Reč Pacijenta

**MOJA BORBA SA PORFIRIJOM**

o snort but strong o

PRVA KONFERENCIJA  
UDRUŽENJA  
PACIJENATA SA  
SINDROMOM KRATKOG CREVA  
&  
KONSENZUS NUPENS-a  
U LEĆENJU PACIJENATA  
SA SINDROMOM  
KRATKOG CREVA

Dogodilo se

**PRVA KONFERENCIJA  
UDRUŽENJA  
PACIJENATA SA  
SINDROMOM  
KRATKOG CREVA**

25 -

# Sadržaj



## REČ STRUKE

str. 4 CDKL5 - retka razvojna epileptička encefalopatija



## REČ DRŽAVE

str. 5 Inicijativa za uvođenje preimplantacionog genetskog testiranja u uputstvo za sprovodenje lečenja neplodnosti postupcima biomedicinski potpomognutog oplođenja (BMPO) na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja



## DOGODILO SE

str. 6 Skupština Udruženja pacijenata Srbije sa plućnom fibrozom

str. 7 Održan drugi sastanak „Zajedno za retke“

str. 9 Podcast „Rare and Share“ Pričamo RETKE priče!

str. 10 Održana prva konferencija Udruženja pacijenata sa sindromom kratkog creva

str. 11 Konferencija o porfiriji



## REČ PACIJENTA

str. 12 Moja borba sa porfirijom



## REČ UDRUŽENJA

str. 16 Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji PODUFAH



# REČ UREDNIKA

Poštovani,

Predstavljamo Vam novo izdanje časopisa Reč za život koji je većim delom posvećen događjima koji su obeležili prethodni period.

U rubrici **Dogodilo se** donosimo čak 5 priča o dešavanjima važnim za zajednicu obolelih od retkih bolesti:

- 20.maja 2024. je u prostorijama Aerokluba u Beogradu, održana je konferencija posvećena borbi protiv porfirije, retke bolesti koja zahteva specifičan medicinski pristup i podršku.
- Održan drugi po redu sastanak „Zajedno za retke“ u organizaciji kompanije Amicus SRB. Pored udruženja pacijenata sastanku je prisustvovala i pacijentkinja koja je podelila svoja iskustva u borbi sa Pompeovom bolesću.
- Skupština Udruženja pacijenata Srbije sa plućnom fibrozom, održana je 27. maja 2024. godine u Sremskim Karlovcima, gde su se okupili članovi iz Kikinde, Crvenke, Bačke Palanke, Niša...
- Prva konferencija udruženja pacijenata sa sindromom kratkog creva i Konsenzus NUPENS-a u lečenju pacijenata sa sindromom kratkog creva održani su u Sava centru u Beogradu. Na ovom događaju bilo je reči o izazovima u lečenju kao i životu obolelih od ove retke bolesti.
- U subotu 01. juna na Međunarodni dan dece, podcast „ Rare and Share “ se pridružio manifestaciji „Grad humanosti“ koju organizuje Udruženje građana „Čepom do osmeha“. Osim Sajma zelenih ideja, vožnje električnim vozilima,predavanjima posvećenim održivom razvoju i predstavi koja je kao centralni motiv stavila očuvanje Planete Zemlje, tim podcasta „Rare and Share“ je izveo performans „95 za 5“.



U rubrici **Reč struke** biće reči o poremećaju nedostatka CDKL5 koji je retka razvojna epileptička encefalopatija uzrokovana mutacijama gena CDKL5.

U rubrici **Reč države** prenosimo informacije o Inicijativi za uvođenje preimplantacionog genetskog testiranja i uputstvo za sprovođenje lečenja neplodnosti postupcima biomedicinski potpomognutog oplođenja (BMPO) na teret sredstava obavezognog zdravstvenog osiguranja koja je podneta Ministarstvu zdravlja Republike Srbije, kabinetu ministra Zlatibora Lončara.

U rubrici **Reč udruženja**, svoje priče, iskustva i izazove sa širom javnošću deli udruženje PODUFAH, koje ima za cilj umrežavanje i uzajamnu podršku u familijarnoj hipofosfatemiji.

**Reč pacijenta** donosi priču o Nadeždi Pejović i njenoj borbi sa porfirijom koju je pretočila u podizanja svesti o ovoj autozomno-dominantno naslednoj bolesti, kroz rad u Nacionalnom udruženju porfirija Srbije.

S poštovanjem,

Nada Pejović Bojanović

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

# CDKL5

**POREMEĆAJ NEDOSTATKA CDKL5 JE RETKA RAZVOJNA EPILEPTIČKA ENCEFALOPATIJA UZROKOVANA MUTACIJAMA GENA CDKL5, A TO SE MOŽE MANIFESTOVATI U ŠIROKOM SPEKTRU KLINIČKIH SIMPTOMA.**

**K**arakteristike su rana epilepsija koja se teško kontroliše lekovima i zastoj u neurorazvoju koji utiče na kognitivne, motoričke, govorne i vizuelne funkcije. Većina dece ima 1 do 5 napada svakog dana.

Simptomi uključuju epileptične napade koji počinju rano u životu, epileptičke grčeve, više različitih tipova napada, ograničenu sposobnost hodanja, nemogućnost govora, ograničene funkcije ruku, nedostatak kontakta očima (oštećenje vida), poteškoće sa spavanjem, besmislene pokrete ruku (stereotipi), škrtutanje zubima (bruksizam), slab tonus mišića (hipotonija), intelektualnu ometenost.

Gastrointestinalni simptomi su takođe česti i mogu uključivati zatvor, refluks i gutanje vazduha. Otprilike 1 od 5 dece koristi sondu za hranjenje.

Većina mutacija je "de novo"; što znači da se javljaju spontano i da se ne prenose kroz porodice. Međutim, postoje porodice u kojima je više braće i sestara pogodjeno mutacijom, ali ni majka ni otac nisu potvrđeni nosioci.

Poremećaj nedostatka CDKL5 češće se javlja kod žena (oko 90%) nego kod muškaraca, a muškarci obično imaju teže simptome. Nekada se smatralo da je poremećaj nedostatka CDKL5 varijanta Retovog sindroma, ali se sada smatra posebnim poremećajem.

Više o ovom poremećaju možete pronaći na linku:

<https://www.cdkl5.com>



## INICIJATIVA ZA UVODENJE PREIMPLANTACIONOG GENETSKOG TESTIRANJA U UPUTSTVO ZA SPROVOĐENJE LEČENJA NEPLODNOSTI POSTUPCIMA BIOMEDICINSKI POTPOMOGNUTOG OPLOĐENJA (BMPO) NA TERET SREDSTAVA OBAVEZNOG ZDRAVSTVENOG OSIGURANJA

**M**inistarstvu zdravlja Republike Srbije, kabinetu ministra Zlatibora Lončara, podneta je Inicijativa za uvođenje preimplantacionog genetskog testiranja i uputstvo za sprovođenje lečenja neplodnosti postupcima biomedicinski potpomognutog oplođenja (BMPO) na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja. Ovu inicijativu su podnela tri udruženja: Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije NORBS, Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život" i Udruženje "Šansa za roditeljstvo."

Namera ove zajedničke inicijative je da se unapredi usluga preimplantacionog genetskog testiranja PGT u Srbiji. Smatramo da se unapređenjem preimplantacionog genetskog testiranja znatno može unaprediti i sama BMPO jer se pravovremenim genetskim testiranjem embriona znatno mogu povećati šanse za uspešnu trudnoću i rađanje zdravog potomstva. Ministarstvo zdravlja je pružilo podršku ovoj inicijativi i sada se dogovaraju konkretni koraci.

Uspostavljanje centra za obuku embriologa jedna je od konkretnih mera koja bi pružila sveobuhvatnu podršku i informacije parovima, jer se pomoću PGT metode sprečava prenošenje genetskih bolesti odabirom genetski zdravih embriona, a parovima koji su pod rizikom dobijanja bolesnog deteta omogućava dobijanje zdravog potomstva.

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

Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije - "NORBS"

Udruženje "Šansa za roditeljstvo"



U Novom Sadu, 15.05.2024.

Ministarstvo zdravlja Republike Srbije  
Kabinet ministra Zlatibora Lončara

INICIJATIVA  
ZA UVODENJE PREIMPLANTACIONOG GENETSKOG TESTIRANJA  
U UPUTSTVO ZA SPROVOĐENJE LEČENJA NEPLODNOSTI  
POSTUPCIMA BIOMEDICINSKI POTPOMOGNUTOG OPLOĐENJA (BMPO)  
NA TERET SREDSTAVA OBAVEZNOG ZDRAVSTVENOG OSIGURANJA

Poštovani,

Ovom zajedničkom inicijativom želimo da unapredimo uslugu preimplantacionog genetskog testiranja PGT u Srbiji. Naime, iako je preimplantaciono genetsko testiranje odobreno još 2015. godine članom 26. Zajedinčnog zakona (Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički ustavljenih anomalija i retkih bolesti (paragraf.1)) u praksi se nalazi na prepreku kad je reč o konkretnoj primeni i sprovodenju ova analize.

PGT testiranje je važno za:

- parove i pacijentkinje sa pozitivnom porodičnom anamnezom genetskih oboljenja
- za pacijentkinje starije od 35 godina (više od 50% embriona žena od 35 do 39 godina ima hromozomske abnormalnosti. Za žene starije od 40 godina, procenti se povećavaju na 80% ili više)
- za parove sa više neuspjelih pokusaja vantelesne oplođenje ili sa više ponovljenih pobačaja

Želimo da iniciramo uvođenje preimplantacionog genetskog testiranja PGT u pravilnik odnosno uputstvo za sprovođenje lečenja neplodnosti postupcima BMPO Uputstvo za sprovođenje BMPO\_16.05.2023.\_pdf (rzo.rs) jer će na taj način ova usluga zaista postati i dostupna pacijentkinjama i parovima.

Nakon što se PGT uvede u ovu uputstvo trebalo bi ga uvesti i u nomenklaturu zdravstvenih-laboratorijskih usluga.

Smatramo da se unapređenjem preimplantacionog genetskog testiranja znatno može unaprediti i sama BMPO jer se pravovremenim genetskim testiranjem embriona znatno mogu povećati šanse za uspešnu trudnoću i rađanje zdravog potomstva. Sve ovo je važno ne samo zbog individualnog već i ed javno-zdravstvenog interesa.

Unapred zahvaljujemo na Vašem odgovoru.

Potpisnici:



# SKUPŠTINA UDRUŽENJA PACIJENATA SRBIJE SA PLUĆNOM FIBROZOM

**SKUPŠTINA UDRUŽENJA PACIJENATA SRBIJE SA PLUĆNOM FIBROZOM, ODRŽANA JE 27. MAJA 2024. GODINE U SREMSKIM KARLOVCIMA U EKOLOŠKOM CENTRU RADULOVAČKI. NA SKUPŠTINI SU SE OKUPILI ČLANOVI IZ KIKINDE, CRVENKE, BAČKE PALANKE, NIŠA...**

**I**mali smo i goste, predstavnike naših donatora Engel DOO, Evropa lek pharma, Boehringer, Rotary klub Novi Sad, koji svojim donacijama omogućavaju rad Udruženja, predstavnika NORBS-a, prof.dr. Svetlana Kašiković Lečić, koja nam pruža veliku podršku u radu, Sima Ruvarac, medicinski tehničar koji našim članovima svakog meseca izdaje neophodan lek i koji je veoma omiljen.

Sa nama je bila i Ana Pataki koja vodi podkast "Rare and share" koja nam se obratila i ukratko iznела svoja iskustva u radu.

Za ovu Skupštinu, pored redovnog izveštaja o radu za proteklu 2023. godinu i plana rada za tekuću godinu koji je prezentovala Ljubica Dajč, predvideli smo i dva predavanja.

Ana Komlenić MA psiholog je održala izuzetno zanimljivo predavanje na temu "Uloga psihologa u

lečenju pacijenata sa Fibrozom pluća" i na zadržavajući način animirala naše članove i motivisala ih da aktivno učestvuju u razgovoru sa njom i verujemo, ohrabrla ih da joj se obrate kad god za to osete potrebu.

Tijana Bojanović, saradnik Udruženja ORS održala je takođe zanimljivo predavanje na temu "Značaj udruženja iz ugla jednog pacijenta".

Po završetku oficijelnog dela, sa vodičem smo obišli Riznicu Patrijaršije Sremske, crkvu Sv. Nikole i Karlovačku Gimnaziju, što je bilo veoma zanimljivo, posebno za one koji su prvi put u Sremskim Karlovcima. Nakon obilaska vratili smo se u Eko centar, gde nas je čekao ručak, pa smo uz razgovor i razmenu korisnih informacija i instrukcija nastavili druženje sve do 17 sati.

Ljubica Dajč zastupnica Udruženja "Pacijenata Srbije sa plućnom fibrozom"

УДРУЖЕЊЕ  
ПАЦИЈЕНата  
СРБИЈЕ  
СА ПЛУЋНОМ  
ФИБРОЗОМ



# ODRŽAN DRUGI SASTANAK „ZAJEDNO ZA RETKE“

**ODRŽAN DRUGI PO REDU SASTANAK „ZAJEDNO ZA RETKE“ U ORGANIZACIJI KOMPANIJE AMICUS SRB: UČESNICI SAGLASNI – OVAKVI SASTANCI TREBA DA BUDU TRADICIJA**

**R**etke bolesti više nisu tema o kojoj se govori samo tokom meseca februara kada je Dan retkih bolesti. U prilog ovome ide i činjenica je da tokom marta održan sastanak „Zajedno za retke 2“ koji je organizovao tim za retke bolesti kompanije Amicus SRB.

Zaposleni u kompaniji imali su priliku da o retkim bolestima iz prvog lica čuju od ljudi kojima su one svakodnevica.

Pored predstavnika udruženja Život, Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije (NORBS), Udru-

ženja HAE Srbija, Udruženje DMD Srbija, Udruženja građana za pomoć u lečenju obolelih od Gošeove bolesti – UGOŠ i novoosnovanog udruženja PODUFAH – mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji koje zastupa pacijente koji boluju od X-vezane hipofosfatemije, sastanku je prisustvovala i pacijentkinja koja je podelila svoja iskustva u borbi sa Pompeovom bolešću.

Učesnici su tokom sastanka razmenili iskustva o dobim praksama i uspešnim inicijativama koje su doprinele unapređenju života pacijenata sa retkim





bolestima, dok je u delu sastanka koji je bio posvećen pogledu u budućnost i izazovima sa kojima se pacijenti suočavaju, konstatovano da različite potrebe svakog od oboljenja mogu biti rešene samo uz sistemski pristup. Dnošenje sistemskih rešenja je zahtevan zadatak i upravo zato je važno što se osniva sve veći broj udruženja pacijenata, koja donose novu energiju i nove ideje.

U zaključku sastanka učesnici su bili saglasni da je osnovni preduslov za unapređenje kvaliteta života pacijenata sa retkim bolestima i njihovih porodica visok nivo svesti o potrebama zajednice retkih bolesti što se postiže kontinuiranom edukacijom i stalnim podizanjem svesti o retkim bolestima.

Upravo zato, sastanak „Zajedno za retke“ i slični sastanci treba da se dešavaju češće, a zašto da ne, da postanu i tradicija.

Uvek nam je puno srce kada vidimo da se glas pacijenta poštuje i da kompanija Amicus stavlja pacijenta u fokus kada su u pitanju retke bolesti.



# PODCAST „RARE AND SHARE“ PRIČAMO ŘETKE PRIČE!

U SUBOTU 01. JUNA NA MEĐUNARODNI DAN DECE, PODCAST „ RARE AND SHARE “ SE PRIDRUŽIO MANIFESTACIJI „GRAD HUMANOSTI“ KOJU ORGANIZUJE UDRUŽENJE GRAĐANA „ČEPOM DO OSMEHA“.

**O**sim Sajma zelenih ideja, vožnje električnim vozilima, predavanjima posvećenim održivom razvoju i predstavi koja je kao centralni motiv stavila očuvanje Planete Zemlje, tim podcasta „Rare and Share“ je izveo performans „95 za 5“.

U toku trajanja „Grada humanosti“, umetnici u kolaboraciji „Lep kao lutka, dobar kao lebac“ i „Alt Tab Makers“ oslikali su mural površine 10 x 3m na platnu koji će naknadno biti isečen na jednakih 95 komada, prekrojen i šiven kao sportski rančić.

Nakon toga, plan je da se kroz web shop rančići prodaju, a sva sredstva skupljena preko internet prodavnice, biće namenjena postizanju održivosti podcasta „ Rare and Share “, koji predstavlja jedinstven regionalni projekat koji okuplja zajednicu obolelih od retkih bolesti, kao i članove njihovih porodica.

Na ovaj način, postiže se nastavak snimanja narednih epizoda kroz iznajmljivanje opreme, promociju sadržaja na internetu i društvenim mrežama, u nadi da će priče obolelih od retkih bolesti doći do svih kojima je ova priča potrebna.

Svi zainteresovani da pomognu, mogu to učiniti već sada budući da se podcast „Rare and Share“ već nalazi na platformi „[Donacije](#)“ gde je moguće uplatiti jednokratnu ili periodičnu donaciju kojom pomažu održivosti podcasta.

Trenutak spoznaje da vi ili vaše dete bolujete od retke bolesti, vrlo često se opisuje kao da gubite tlo pod nogama i početak pada u ambis.

Podcast „[Rare and Share](#)“ ima za cilj da ublaži taj pad, podeli priče od kojih shvatite da niste sami, vrlo korisne savete iz domena psihološke podrške, pravnih okvira, dometa zvanične, priznate nauke, tehnologije i medicine. Da podeli vrlo snažne i retke priče.

Svemu pristupamo iz pozitivne perspektive, gde god za to ima mesta. Zbog toga nas pratite na našem [YouTube](#) kanalu, web stranici i svim [profilima društvenih mreža](#) kojima upravljamo.

Vašu priču sa nama možete podeliti i slanjem mejla na [info@rareandshare.net](mailto:info@rareandshare.net)



# ODRŽĀNA PRVA KONFERENCIJA UDRUŽENJA PACIJENATA SA SINDROMOM KRATKOG CREVA

**PRVA KONFERENCIJA UDRUŽENJA PACIJENATA SA SINDROMOM KRATKOG CREVA I  
KONSENZUS NUPENS-A U LEČENJU PACIJENATA SA SINDROMOM KRATKOG CREVA  
ODRŽANI SU U SAVA CENTRU BEOGRADU 07.JUNA**

**N**a ovom događaju održana su tri panela na kojima su učestvovali eminentni stručnjaci koji se svakodnevno bore za pacijente sa sindromom kratkog creva. Na panelima je bilo reči o izazovima u lečenju obolelih od sindroma kratkog creva, terapijskim mogućnostima, kao i modelu kućne parenteralne ishrane.

Poseban pečat ovoj konferenciji dale su lične priče pacijenata koji su svedočili o životu sa sindromom kratkog creva.

Veliku podršku ovoj konferenciji koja se održava po prvi put pružila su brojna udruženja pacijenata obolelih od retkih bolesti, kao i predstavnici institucija.

Da podsetimo, sindrom kratkog creva je težak, hroničan poremećaj malasorpcije i javlja se kod pacijenata kojima je hirurškim putem odstranjeno više od polovine dužine tankog creva a preostala



dužina nije u mogućnosti da apsorbuje u dovoljnoj količini hranljivih materija iz hrane i pića.

Ovakvo stanje dovodi do neuhranjenosti, poremećaja elektrolita u organizmu i dehidracije.



# Konferencija o porfiriji

**20.** maja 2024 je u prostorijama Aerokluba u Beogradu, održana konferencija posvećena borbi protiv porfirije, retke bolesti koja zahteva specifičan medicinski pristup i podršku.

Na ovom značajnom skupu okupili su se predstavnici medicinske zajednice, udruženja pacijenta, Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, Ministarstva za brigu o porodici i demografiju, kao i drugih relevantnih institucija.

Konferencija je uključivala uvodna izlaganja, prezentacije i panel diskusije koje su pružile dubok uvid u dijagnostičke, terapeutske i socijalne aspekte porfirije. Učesnici su istakli neophodnost unapređenja dijagnostike, pristupa terapiji i podršci pacijentima, sa posebnim akcentom na potrebu multidisciplinarnog pristupa i jačanja saradnje između svih relevantnih aktera.

Ključne tačke konferencije su bile:

- Izazovi u dijagnostici porfirije i potreba za edukacijom medicinskog osoblja.
- Značaj blagovremenog pristupa terapiji i podrške pacijentima u lečenju simptoma porfirije.
- Razmatranje budućih pravaca istraživanja i razvoja novih terapijskih opcija.
- Značaj udruženja pacijenata kao glasnika njihovih potreba i zagovornika unapređenja zdravstvene zaštite.

Zahvaljujemo se svim učesnicima, gostima i novinarima koji su doprineli uspehu današnjeg događaja. Nastavljamo da se zajedno borimo za bolje uslove i podršku za sve pacijente sa porfirijom.

Nacionalno udruženje porfirija Srbije



National  
Assosiation of  
Porphyrias  
Serbia

# MOJA BORBA SA PORFIRIJOM

**Porfirija je grupa genetskih poremećaja koji utiču na produkciju hemoglobina, a naročito na sintezu porfirina, njihovih prekursora. Ova retka bolest ima svoje interesantne veze sa istorijom i mitologijom, često se povezujući sa vampirizmom i kraljevskim porodicama. Postoje brojne spekulacije i mitovi o vezi između porfirije i vampirizma, a ovo je priča o njoj:**

**S**imptomi porfirije, poput osetljivosti na sunčevu svetlost i promena boje zuba, doprinose stvaranju priča o "vampirskim" karakteristikama. Međutim, važno je napomenuti da su ovi mitovi netačni i bazirani na neznanju o stvarnoj prirodi porfirije.

Porfirija se ponekad naziva i "kraljevskom bolesću" zbog svoje povezanosti sa nekim evropskim kraljevskim porodicama. Jedan od najpoznatijih slučajeva je bio slučaj kralja Džordža III, čiji su simptomi izazvali mnoga nagađanja o njegovom mentalnom zdravlju i kraljevskoj porodičnoj istoriji. Iako veza sa mitologijom daje porfiriji misteriozan kontekst, važno je razumeti stvarnu prirodu ove genetske bolesti i raditi na edukaciji kako bi se suzbila stigmatizacija i netačna uverenja. Porfirija, kao i svaka druga medicinska stanja, zahteva pažljivo lečenje i razumevanje kako bi se poboljšao kvalitet života obolelih.

Moje ime je Nadežda Pejović, i kako bi moj put bio prikladniji priči o retkoj bolesti, po zanimanju sam farmaceut. Rođena sam u Pančevu, imam 33 godine i već deceniju sam provela u radu u farmaceutskoj industriji.

Međutim, moj životni put dobio je potpuno novi smer kada smo saznali da porfirija već generacijama kruži našom porodičnom lozom. Porodična istorija ove bolesti seže unazad nekoliko generacija. Moja baka, otac, sestre, braća, i tetke – svi su bili i dalje deo ove borbe.



Nažalost, neki nisu više s nama, ali sećanje na njih i dalje živi kroz našu borbu i rad u Nacionalnom udruženju porfirija Srbije, koje sam osnovala s ciljem podizanja svesti o ovoj autozomno-dominantu naslednoj bolesti.

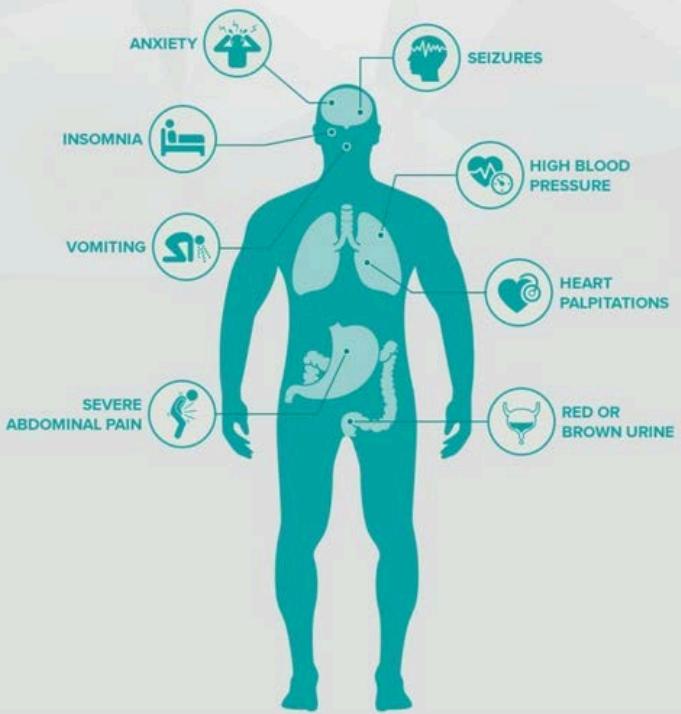
Akutna intermitentna porfirija (AIP) je genetska bolest, što znači da se prenosi putem nasleđivanja mutiranog gena od roditelja na dete. Dovoljno je da osoba nasledi jednu kopiju mutiranog gena kako bi razvila bolest. Specifično, AIP je uzrokovana mutacijom gena poznatog kao HMBS gen (5-aminolevulinska kiselina sintetaza 2 gen), koji je odgovoran za proizvodnju enzima hem sintetaze. Ova mutacija dovodi do narušene sposobnosti organizma da efikasno proizvodi hem, važnu komponentu hemoglobina u crvenim krvnim zrncima.

Roditelji koji nose jednu kopiju mutiranog gena obično nemaju simptome bolesti, ali postoji 50% šansa da će preneti mutirani gen na svoje potomstvo.

Ako dete nasledi mutirani gen od jednog roditelja, razviće AIP u nekom trenutku svog života, spram uticaja drugih faktora okoline. Ako ne nasledi mutirani gen, neće razviti bolest. Bitno je napomenuti da iako je genetski faktor ključan za razvoj AIP, neće svi koji nose mutirani gen razviti bolest, a neki ljudi mogu razviti simptome tek kada su izloženi određenim okidačima, kao što su stres, gladovanje, određeni lekovi ili alkohol. Ovako složeni genetički i faktori okoline čine AIP različitim u manifestacijama i ozbiljnosti kod pojedinaca.

Sećam se trenutka kada smo saznali da je porfirija postala deo našeg života. Prvi simptomi su se pojavili kod oca, a zatim su se proširili na nas, njegove kćeri. Put do dijagnoze bio je dug i ispunjen izazovima. Kada smo saznali da je reč o genetskoj bolesti, suočili smo se s teškim pitanjima o tome kako ćemo se nositi sa svakodnevnim izazovima. Nismo ni slutili koliko ozbiljna porfirija može da bude, sve dok moja mлада sestra nije imala akutni napad koji je rezultirao sa dva uzastopna zastoja srca i dve reanimacije. U sekundi se promenilo sve što smo do tada smatrali važnim - a naučili da je život ipak najvažniji. Zatim sledi prava borba sa porfirijom, kako svakodnevno, tako i prilikom svakog odlaska lekaru, pre svakog unetog zalogaja hrane, nanošenja kozmetičkog proizvoda, odlaska na put, jer sve predstavlja potencijali rizik, a strah od ponovnog akutnog napada ledi krv u žilama i ograničava vaše svakodnevne aktivnosti.

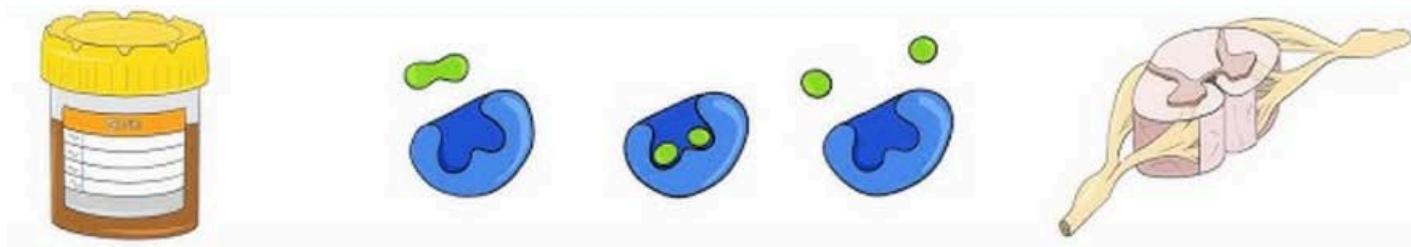
Registravane terapije u Srbiji na žalost nema, pa se oslanjamo na sve moguće nefarmakološke mere i promene navika koje možemo da preduzmemo i molimo se da do napada ne dodje - a kada dodje, u milosti smo lekara da znaju sta je porfirija, da poveruju da je retka bolest porfirija učestala u Srbiji i da nam pravovremeno daju lek - jer nas sekunde dele od kome i smrti.



Dijagnoza porfirije nije ni malo laka - posebno ako niste sigurni da li je imate u porodici. Može imitirati simptome drugih bolesti, a testovi na porfirine se rade samo pod specifičnim uslovima i pod sumnjom da su isključene druge bolesti. Važno je napomenuti da simptomi porfirije nisu uvek prisutni, a neki ljudi koji nose genetičke mutacije povezane sa porfirijom možda nikada ne ispolje simptome. Dijagnoza i lečenje porfirije trebaju biti vođeni iskusnim stručnjacima, poput hematologa ili specijalista za metaboličke bolesti, neurologa, lekara urgentne medicine.

Simptomi akutnog napada porfirije mogu značajno varirati, ali neki od uobičajenih simptoma uključuju:

- **Bol u stomaku:** Intenzivna bol u stomaku često je karakteristična za napade porfirije.
- **Problemi sa nervima:** Oštećenje nervnih vlačaka može izazvati simptome kao što su grčevi, pareza (delimična paraliza), osećaj utruljnosti ili trnjenje.
- **Mentalni poremećaji:** Napadi porfirije mogu izazvati promene u ponašanju, uključujući konfuziju, agitaciju i halucinacije.
- **Problemi sa kožom:** Osobe sa porfirijom često mogu imati osetljivost na sunčevu svetlost, što može rezultirati kožnim lezijama i oštećenjem kože.



Dijagnoza porfirije obuhvata niz medicinskih testova, uključujući analize krvi, urina, i stolice, kako bi se utvrdilo prisustvo ivrsta porfirina. Evo nekoliko ključnih koraka u dijagnostici porfirije:

- **Klinička anamneza:** Lekar će prvo uzeti detaljnu anamnezu kako bi saznao o pacijentovim simptomima, porodičnoj istoriji bolesti, izloženosti potencijalnim okidačima i drugim relevantnim podacima.
- **Analiza krvi:** Merenje nivoa porfirina u krvi je važan korak u dijagnostici. Različite vrste porfirija mogu rezultirati različitim profilom porfirina u krvi.
- **Analiza urina:** Porfirini se često izlučuju putem urina. Analiza urina može pružiti informacije o vrsti i količini porfirina prisutnih u organizmu.
- **Analiza stolice:** Neki tipovi porfirija, kao što je hereditarna koproporfirija, mogu se dijagnostikovati analizom stolice.
- **Genetsko testiranje:** Testiranje na genetske mutacije povezane sa specifičnim tipovima porfirija može pomoći potvrđivanje dijagnoze.

Imati profiriju znači da pacijenti moraju voditi poseban životni stil kako bi kontrolisale simptome i smanjile rizik od napada. Nekoliko smernica za život sa akutnom intermitentnom porfirijom:

**Izbegavanje okidača:** Identifikacija i izbegavanje faktora koji mogu pokrenuti napade porfirije je ključno. Ovo može uključivati izbegavanje određenih lekova, hemijskih supstanci, stresa, alkohola i gladovanja.

**Pravilna ishrana:** Redovni obroci su važni kako bi se sprečile epizode gladovanja, koje mogu izazvati napade. Ishrana bogata ugljenim hidratima i siromašna mastima preporučuje se kako bi se održala stabilnost metabolizma.

**Izbegavanje alkohola:** Alkohol može biti snažan okidač za napade porfirije, pa je preporučljivo potpuno izbegavati alkoholna pića.

**Zaštita od sunca:** Pacijenti sa AIP mogu biti osetljivi na sunčevu svetlost, što može izazvati kožne simptome. Nošenje odeće koja pokriva kožu i korišćenje zaštitnih krema sa visokim faktorom zaštite od sunca mogu pomoći u smanjenju ovog rizika.

**Redovni medicinski pregledi:** Redovne posete lekaru i praćenje nivoa porfirina u krvi važno je za pravovremeno prepoznavanje promena i upravljanje bolešću.

**Upotreba sigurnih lekova:** Važno je da pacijenti informišu sve zdravstvene profesionalce o svojoj dijagnozi kako bi izbegli lekove koji mogu izazvati napade porfirije. Upotreba sigurnih lekova pod nadzorom lekara je ključna.



Lekovi koji mogu izazvati napad porfirije su u širokoj upotrebi, pa su obolelim od porfirije alternative neophodne, ako postoje, ali pre svega svest zdravstvenih radnika pri prepisivanju terapije kakve rizike mogu imati oboleli od porfirije:

**Barbiturati:** Lekovi poput fenobarbitala, koji se koriste za lečenje nesanice i anksioznosti, mogu izazvati napade kod osoba sa porfirijom.

**Sulfonamidi:** Antibiotici poput sulfonamida (npr. sulfametoksazol) mogu izazvati porfirija napade.

**Antiepileptici:** Neke supstance koje se koriste za lečenje epilepsije, poput karbamazepina, fenitoina i valproata, mogu biti problematične za osobe sa AIP.

**Hormoni:** Određeni hormoni, uključujući estrogen i progesteron, mogu izazvati simptome porfirije. Hormonska terapija i kontraceptivi trebalo bi korištiti s oprezom.

**Antibiotici:** Pored sulfonamida, određeni drugi antibiotici, kao što su klindamicin i ciprofloksacin, mogu izazvati probleme kod osoba sa porfirijom.

**Analgetici:** Neki analgetici, poput acetaminofena (paracetamola), mogu biti sigurniji izbor od drugih analgetika, kao što su nesteroidni antiinflamatori lekovi (NSAID) ili opioidi.

**Anestetici:** Prilikom hirurških zahvata, pacijenti sa AIP trebalo bi obavestiti anesteziologa o njihovoj dijagnozi kako bi se izbegli anestetici koji mogu izazvati napade.

**Antidepresivi:** Određeni antidepresivi, poput amitriptilina i fluoksetina, mogu biti problematični za osobe sa porfirijom.

**Edukacija porodice i okoline:** Porodica, prijatelji i kolege trebaju biti upoznati sa specifičnostima AIP kako bi podržali pacijenta i izbegli potencijalne okidače. Psihološka podrška: Pošto stres može biti faktor okidač, psihološka podrška i strategije za upravljanje stresom mogu biti od pomoći. S obzirom na složenost ove bolesti, individualni pristup u saradnji sa lekarom i stručnjacima za porfiriju je od suštinskog značaja kako bi se pravilno upravljalo simptomima i poboljšao kvalitet života pacijenta.

Nije bilo lako shvatiti da smo svi zajedno deo ove priče, ali smo odlučili da se zajedno suočimo s izazovima koje porfirija donosi. Lečenje zahteva redovne posete hematologu, neurologu i gastroenterologu, a simptomatske terapije su postale deo našeg svakodnevnog života. Nefarmakološke mere i suplementacija mogu biti korisne kao dodatak lečenju porfirije (ili u slučaju pacijenata u Srbiji - nedostatku terapije), posebno u kontroli okidača i održavanju opšteg zdravlja. Međutim, pre nego što se bilo koji dodatak ili promena u ishrani primene, važno je konsultovati se s lekarom kako bi se osiguralo da su odabrane mere bezbedne i odgovarajuće za specifičan tip porfirije.

Pravilna ishrana igra ključnu ulogu u upravljanju porfirijom. Redovni obroci, bogati ugljenim hidratima, uz izbegavanje određenih namirnica poput alkohola, crvenog mesa, začina i određenih povrća, mogu pomoći u smanjenju rizika od napada. Identifikacija i izbegavanje potencijalnih okidača, kao što su stres, određeni lekovi, alkohol i izloženost sunčevom zračenju, ključno je za sprečavanje napada. Određene hemetičke supstance, poput olova, mogu izazvati napade porfirije. Održavanje okoline smanjenog izlaganja ovim supstancama može biti korisno. Redovno unošenje dovoljne količine tečnosti može pomoći u razređivanju porfirina i smanjenju rizika od napada. Dobar status vitamina i minerala može podržati opšte zdravlje. Međutim, treba biti oprezan s unosom dodataka, jer neki vitamini i minerali u visokim dozama mogu imati negativan uticaj.

Umerena fizička aktivnost, dovoljno sna i smanjenje stresa mogu doprineti opštem zdravstvenom stanju i smanjiti rizik od napada. U određenim slučajevima, suplementacija vitamina B6 i B12 može biti preporučena, jer ovaj vitamin ima ulogu u smanjenju akumulacije porfirina u organizmu. Međutim, i ovde je potrebna pažnja, jer preteran unos vitamina B6 može imati negativne efekte.

Nadežda Pejović,  
predsednik Nacionalnog udruženja porfirija Srbije

# MREŽA UZAJAMNE PODRŠKE U FAMILIJARNOJ HIPOFOSFATEMIJI PODUFAH

Udruženje Podufah osnovano je 28. oktobra 2023. godine sa jasnom misijom prevencije komplikacija koje nastaju usled familijarnih hipofosfatemija. Posvećeni smo pružanju podrške obolelima i njihovim porodicama, kako bismo im omogućili bolji kvalitet života i pomogli im da bolje razumeju svoje stanje.

## NAŠI CILJEVI

Kroz udruženje Podufah, postavili smo sledeće ciljeve kako bismo obezbedili bolje uslove za pacijente sa familijarnom hipofosfatemijom:

- Unapređenje prepoznatljivosti grupe bolesti familijarne hipofosfatemije - radimo na povećanju svesti i razumevanja ove retke bolesti kako bi se olakšala dijagnoza i lečenje.
- Rano otkrivanje obolelih pacijenata i zdravstveno prosvećivanje - edukacija je ključna. Po-mažemo ranom otkrivanju pacijenata i pružamo informacije o njihovoj bolesti kako bi se poboljšalo upravljanje stanjem.
- Psihosocijalna pomoć i rehabilitacija obolelih - pružamo podršku za emocionalno i mentalno blagostanje pacijenata, kao i resurse za rehabilitaciju.
- Ostvarivanje svih prava obolelih kroz sve nivoe zdravstvene zaštite - borimo se za pristup adekvatnoj medicinskoj nezi i pravima obolelih na svim nivoima zdravstvene zaštite.
- Osavremenjivanje terapijskih metoda u praksi sistema zdravstvene zaštite - radimo na unapređenju terapijskih pristupa i promovisanju najnovijih dostignuća u lečenju familijarne hipofosfatemije.



- Organizovanje aktivnosti na povećanju interesovanja društva i države za bolje uslove pacijenata i lečenje - angažujemo se kako bismo privukli pažnju društva i vlasti na potrebe obolelih i poboljšali njihove uslove lečenja.
- Saradnja sa svim važnim donosiocima odluka - sarađujemo sa institucijama, lekarima i farmaceutskim kompanijama kako bismo zajednički radili na unapređenju lečenja i podrške obolelima.
- Saradnja sa domaćim i međunarodnim udruženjima pacijenata i drugim nevladinim organizacijama - kroz partnerstva sa drugim organizacijama, jačamo svoj uticaj i razmenjujemo iskustva kako bismo poboljšali živote pacijenata.

## ČLANSTVO U NORBS

Udruženje Podufah je ponosni član Nacionalne Organizacije za Retke Bolesti Srbije(NORBS-u), što nam omogućava da budemo deo šireg zajedničkog napora za podršku osobama sa retkim bolestima.



## ZAŠTO NASTAJE HIPOFOSFATEMIJA?

Hipofosfatemija označava manjak fosfora u organizmu, koji najčešće nastaje usled nekontrolisano povišenog prisustva FGF23 u cirkulaciji. Ova pojava može biti uzrokovana prisustvom određenih tumora ili naslednom genetskom promenom, najčešće u PHEX genu. Ovaj gen se nalazi na hromozomu X, te se bolest naziva X-vezana hipofosfatemija (XLH). Bolest može biti nasledna ili nastala spontano zbog novih mutacija.

## DIJAGNOSTIKOVANJE HIPOFOSFATEMIJE KOD DECE

Kod dece, XLH se može ispoljiti kašnjenjem u prohodavanju, nestabilnim hodom, zastoja u rastu, deformitetima nakon oslanjanja na noge, bolom u kostima, kašnjenjem u nicanju zuba i drugim simptomima. Rano otkrivanje bolesti značajno smanjuje obim skeletnih komplikacija. Dijagnoza uključuje analizu nivoa fosfora u krvi i mokraći, kao i analizu vitamina D u krvi.

## LEČENJE HIPOFOSFATEMIJE KOD DECE

Ciljevi lečenja XLH kod dece su zaustavljanje i ispravljanje koštanih deformiteta, uspostavljanje normalnog rasta i sprečavanje abnormalnosti zuba. Standardna terapija obuhvata oralnu nadoknadu fosfata i primenu aktivnog vitamina D. Raniji početak lečenja dovodi do bolje konačne telesne visine, manje trajnih deformiteta i boljeg stanja zuba.

## LEČENJE XLH KOD ODRASLIH

Lečenje hipofosfatemije kod odraslih usmereno je na koštano-zglobne tegobe, negativne efekte manjka aktivnog vitamina D i druge komplikacije. Posebno je važno lečenje u periodu trudnoće i dojenja. Standardna terapija ne može normalizovati nivo fosfora u krvi, ali može umanjiti i otkloniti simptome bolesti. Ortopedske operacije za korigovanje deformiteta sprovode se nakon završetka rasta.

## NOVINE U LEČENJU HIPOFOSFATEMIJE

Najvažnija novina u lečenju hipofosfatemije je lek brosumab (Crysvita), koji je prva ciljana terapija koja deluje na sam uzrok bolesti. Ovaj lek blokira FGF23 i primenjuje se kao potkožna injekcija. Od 2018. godine, odobren je za lečenje hipofosfatemije i dovodi do poboljšanja nivoa fosfora u krvi, mišićne snage, kao i čvrstine kostiju.

## SVETSKI DAN X-VEZANE HIPOFOSFATEMIJE

Dana 28. juna 2024. godine obeležavamo Svetski dan X-vezane hipofosfatemije (XLH). Ovaj dan je posvećen podizanju svesti o ovoj retkoj genetskoj bolesti koja značajno utiče na kvalitet života obolelih. Cilj nam je da edukujemo javnost i oharabrimo ranu dijagnostiku i lečenje, kako bi oboleli dobili najbolju moguću negu i podršku.

**ПОДУФАХ**  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

**KONTAKT:**

**TELEFON:**

064-841-51-52

**EMAIL:**

UDRUZENJE.PODUFAH@GMAIL.COM

**WEBSITE:**

PODUFAH.COM



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



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

## PRIJATELJI UDRUŽENJA



**BiOMARIN**

**bridgebio**

**AstraZeneca**

**heliant**

**inopharm**  
a PHOENIX company



**Pfizer**

**AMICUS** a Swixx BioPharma company

**Premium Genetics group**



**NOVARTIS**

**GENESIS** pharma

**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

### 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: Udrženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece

"Život", 2015 - , - Ilustr.; 30 cm Dvomesečno. ISSN 2466-3093= Reč za život COBISS.SR-ID 300906247