

reč za Život



36

Novembar 2024.

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA

Dijagnostika u
retkim bolestima

28. Novembar 2024.

[www.zivotorg.org](#)



Sadržaj



DOGODILO SE

Istraživanje na temu retkih bolesti u Srbiji

6



REČ UDRUŽENJA

Priručnik o pravima - Savez za rjetke bolesti Republike Srpske

8



DOGODILO SE

Međunarodni XXIII srpski kongres medicinske biohemije i laboratorijske dijagnostike

10

Rare & Share

12

Eupati Patient Expert Trening

14

Podrška obolelima od retkih bolesti

17

Šesti međunarodni festival vantelesne oplodnje

18



REČ PACIJENTA

Moj život sa Pompeovom bolešću

19



REČ STRUKE

hATTR Amiloidoza: pregled dijagnoze i lečenja

22



REČ DRŽAVE

Vaučeri za obolele od retkih bolesti

26



Poštovani,

Dobro došli na V Regionalnu konferenciju o retkim bolestima sa temom Dijagnostika u retkim bolestima koja ima za cilj poboljšanje informisanosti o dostupnim dijagnostičkim metodama, a samim tim i unapređenje dijagnostike retkih bolesti u Srbiji i regionu.

Pred Vama je novo izdanje časopisa Reč za život. U ovom izdanju donosimo kompletan program konferencije.

Dijagnostika retkih bolesti je ključni aspekt i prva karika u lancu borbe protiv retkih bolesti. Dijagnostika je prva stepenica ka razumevanju i lečenju retkih bolesti, a napredak u ovom polju nosi sa sobom obećanje za unapređenje kvaliteta života osoba sa retkim bolestima, u Srbiji, regionu i širom sveta. Kroz niz prezentacija, diskusija i panela, imaćemo priliku da istražimo širok spektar metoda i tehnologija koje su nam na raspolaganju u dijagnostici retkih bolesti, kao i zakonski okvir kojim je dijagnostika retkih bolesti regulisana.

Jedan od ključnih trenutaka u današnjem programu biće osvrt na mogućnosti Preimplantacione genetske dijagnostike. Preimplantaciono genetsko testiranje nije samo tehnološko dostignuće već i izazov, ali isto tako nosi sa sobom veliki potencijal za sprečavanje prenosa genetskih bolesti na potomstvo.

Pored toga, fokusiraćemo se na mogućnosti skrininga kao ključnog alata u ranom otkrivanju retkih bolesti, što može znatno poboljšati prognozu i ishod za pacijente.

Na konferenciji dakle razgovaramo o svim dijagnostičkim karikama: od preimplantacione genetske dijagnostike i skrininga nosilaca, preko lepeze biohemičkih i genetičkih dijagnostičkih mogućnosti, do ekspertske kliničke dijagnostike.

Evropske statistike pokazuju da ljudi koji žive sa retkom bolesću prosečno čekaju u proseku 5-8 godina pre nego što dobiju tačnu dijagnozu. U potrazi za tačnom dijagozom, pacijent promeni prosečno 8 lekara različitih specijalnosti i dobije prosečno 3 pogrešne dijagnoze. Nije neuobičajeno da pacijenti sa retkim bolestima budu pogrešno dijagnostikovani. U nekim slučajevima pogrešna dijagnoza znači godine neuspešnog lečenja.

Dijagnoza mnogih retkih bolesti je otežana skupim testiranjem i ograničenom pristupu najsavremenijim dijagnostičkim metodama. Ovi pacijenti se suočavaju sa dijagnostičkom odisejom i često prolaze kroz opsežne i skupe pregledе u nekoliko institucija. Uprkos tome, pacijenti ostaju nedijagnostikovani ili čak pogrešno dijagnostikovani, što pravi dodatni emocionalni stres pacijentima i članovima porodice.

Bojana Miroslavljević



U saradnji sa istraživačkom agencijom "Ninamedia" iz Novog Sada, naše udruženje je sprovelo istraživački projekat na temu retkih bolesti, kako bi se sagledala stanovišta i informisanost različitih ciljnih grupa na ovu temu.

Sve detalje ovog istraživanja možete pročitati u ovom broju našeg časopisa, ali bih izdvojila specijalno jedan rezultat ovog istraživanja na koji smo veoma ponosni, a to je drastično skraćenje vremena do uspostavljanja tačne dijagnoze u Srbiji u odnosu na evropske statistike- 39.6% ispitanika je dobilo dijagnozu retke bolesti u prvih 6 meseci nakon pojave prvih simptoma, dok je za 43.6% taj proces trajao duže od godinu dana (najčešće od 1 do 3 godine). Najveći doprinos ovome je sigurno dao tzv. Zojin zakon (Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti Republike Srbije) koji se već 10 godina primenjuje u Srbiji i koji se koristi u svetu kao primer dobre prakse, ali kao inspiracija mnogih drugih inicijativa za unapređenje dijagnostike retkih bolesti. Koliko su dobra naša strateška zalaganja govori i činjenica da se u zemljama EU godinama govori o ovoj temi, ali tek sada ERDERA (evropska aliansa za istraživanje retkih bolesti) postavlja jasan strateški cilj za 2025. da se dijagnoza mora utvrditi u roku od 6 meseci od prvih simptoma. Kroz ovaj cilj, ERDERA doprinosi skraćivanju dijagnostičke odiseje. Drago nam je da smo bili inspiracija u ostvarenju ovako važne inicijative.

Kroz razmenu informacija, ideja, iskustava i najnovijih istraživačkih saznanja, nadamo se da ćemo unaprediti naše razumevanje i pristupe u dijagnostici retkih bolesti. Ova konferencija predstavlja priliku da zajedno radimo na boljem sutra za sve pacijente koji se bore sa retkim bolestima. Verujemo da ćemo današnjom konferencijom otvoriti i nova pitanja i potaknuti sve aktere na razmišljanje i delovanje. Pozivamo vas na aktivno učešće, sve ideje, sugestije i zaključke ćemo zapisati i podeliti svima nakon konferencije. Ova konferencija je prilika da se čuje vaš glas. Još jednom, dobrodošli na V regionalnu konferenciju o retkim bolestima. Želim vam produktivan i inspirativan dan pun novih saznanja i mogućnosti.

Hvala vam što ste deo ove važne inicijative.

REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA

Dijagnostika u retkim bolestima

28. Novembar 2024.

www.zivotorg.org

PROGRAM

Hotel Sheraton, Novi Sad

09:00-9:30 Registracija učesnika, kafa dobrodošlice

9:30-10:00 Ceremonija otvaranja

UVOD — Zakonske regulative

10:00-10:15 „Značaj rane dijagnostike - evropski trend „6 meseci“
Darija Julkovska, ERDERA - Evropski program za retke bolesti

10:15-10:30 „Status osoba sa retkim bolestima i pravo na dijagnozu iz ugla medicinskog prava“
Prof. dr Hajrija Mujović, Institut društvenih nauka, Centar za pravna istraživanja

10:30-10:45 „Trenutna situacija u dijagnostici retkih bolesti u Srbiji“
Olivera Jovović, Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije, predsednica

10:45-11:00 „Dijagnostika rijetkih bolesti u Republici Srpskoj: izazovi i prednosti male populacije“
doc. Dr Nina Marić, Klinika za dječje bolesti UKC Republika Srpska,
Rukovodilac Centra za rijetke bolesti Republike Srpske

11:00-11:15 „Inicijativa R69 - ICD-10 kod za "nespecifična bolest“
Helen Hernandez, Kal research Initiative - Inicijativa R69

11:15-11:30 „Digitalna rešenja za dijagnostičku odiseju“
Vukašin Radulović, Heliant, direktor

11:30-11:40 Panel - pitanja

PREGLED — Prediktivna dijagnostika

11:40-12:00 „Skrining nosilaca genetskih oboljenja u doba genomske medicine“
Borislav Simović, Premium Genetics

12:00-12:20 „Preimplantaciono genetsko testiranje monogenetskih
bolesti (PGT-M) za sve parove u riziku od retkih bolesti“
Jakub Horak, Ph.D., Direktor preimplantacionog genetskog testiranja (PGT), GENNET
Centar za medicinsku genetiku i reproduktivnu medicinu, član odbora PGDIS-Međunarodnog
društva za preimplantacionu genetičku dijagnostiku, SAD

12:20-12:40 „Prenatalni skrining poremećaja nasleđne osnove u Srbiji“
Prim. dr sci. med. Aleksandra Novakov Mikić, Poliklinika Novakov

12:40-12:50 Panel - pitanja

12:50-13:30 Ručak

PREGLED — Ciljana dijagnostika

13:30–13:45	Helene Cederroth , Wilhelm Foundation, Internacionalna mreža nedijagnostikovanih, Švedska
13:45–14:00	“Izazovi laboratorijske dijagnostike nasljednih metaboličkih poremećaja u doba novih tehnologija” Dr. sc. Ksenija Fumić, Zavod za medicinsku biokemiiju i hematologiju Farmaceutsko-biokemijskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu
14:00–14:25	„Sadašnjost i budućnost primene sekvenciranja nove generacije u dijagnostici retkih bolesti“ Dr Maja Stojiljković, naučni savetnik, Institut za molekularnu biologiju i genetičko inženjerstvo, Univerzitet u Beogradu
14:25–14:40	„Dijagnostika i nove mogućnosti lečenja teškog niskog rasta“ doc. Dr Primož Kotnik dr.med., Univerzitetski klinički centar Ljubljana Pedijatrijska klinika Klinički odsek za endokrinologiju, dijabetes i bolesti metabolizma, Ljubljana, Slovenija
14:40–14:55	„Izazovi u dijagnostici genetičkih bolesti u Srbiji danas“ Prof. dr Goran Čuturilo, Univerzitetska dečja bolnica Beograd
14:55–15:10	„Zašto je važna pravovremena dijagnostika retkih bolesti“ Dr Neena Nizar, Janssen Foundation, USA
15:10–15:25	„Dijagnostika naslednih bolesti kostiju“ doc. dr Adrijan Sarajlija, Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „Dr Vukan Čupić“, Beograd

15:25–15:35 Panel — pitanja

15:35–15:50 Kafe pauza

15:50–16:05	„Izazovi u dijagnostici Vilijamsovog sindroma“ dr. med. Sanda Huljev Frković, specijalista pedijatrije, KBC Zagreb-Rebro, Hrvatska dr Aleksandra Perović, vanredni profesor, Univerzitetski koledž u Londonu, Velika Britanija
16:05–16:20	“Dijagnostika retkih bolesti u Vojvodini“ Prof. dr Ivana Kavečan Specijalista pedijatrije, subspecijalista kliničke genetike, Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine
16:20–16:35	„Iskustva UKCS u dijagnostici retkih bolesti i putevi unapredjenja“ Prof. dr Zorica Šumarac, Centar za medicinsku biohemiju, Univerzitetski klinički centar Srbije, Beograd
16:35–16:50	“Značaj genetičkog testiranja u dijagnostici retkih neuroloških bolesti adultnog doba“ Dr Milena Janković, naučni savetnik, Laboratorija za molekularnu genetičku dijagnostiku neuroloških bolesti, Klinika za neurologiju, Univerzitetski klinički centar Srbije
16:50–17:05	“Cegat – savremena genetska dijagnostika retkih bolesti“ Dr Aleksandar Antović, Medicinski Direktor, Family Health

17:05–17:15 Panel — pitanja

PANEL DISKUSIJA: **Dijagnoza tuberozne skleroze iz ugla kliničara i pacijenta**
Moderator: Ivana Badnjarević

17:15–18:00 **Tamara Brtan**, majka devojčice obolele od tuberozne skleroze
Dr Galina Stevanović, Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu u Beogradu
Prim. dr sci. med. Aleksandra Novakov Mikić, Poliklinika Novakov

Q&A

Zaključci i zatvaranje

PROJEKAT PODRŽAN OD STRANE:



ORGANIZATOR DOGAĐAJA:

PRIJATELJ DOGAĐAJA: ninamedia

PHILIP MORRIS INTERNATIONAL

ISTRAŽIVANJE NA TEMU RETKIH BOLESTI U SRBIJI

Na inicijativu Udruženja "Život", a u saradnji sa istraživačkom agencijom "Ninamedia" iz Novog Sada, u Srbiji su po prvi put realizovani istraživački projekti na temu retkih bolesti, kako bi se sagledala stanovišta i informisanost različitih ciljnih grupa na ovu temu. Projekat je obuhvatao dva segmenta: istraživanje opšte populacije punoletnih građana u Republici Srbiji i istraživanje sa članovima porodice koji imaju dete / člana porodice koji ima uspostavljenu dijagnozu retke bolesti.

ISTRAŽIVANJE SA OPŠTOM POPULACIJOM punoletnih građana Srbije realizovano je tokom jula i avgusta meseca 2024.godine, koristeći TAPI metodu sakupljanja podataka (lično intervjuisanja u domovima ispitanika uz pomoć tablet uređaja). Cilj istraživanja je bio da se ispita stepen opšte informisanosti prosečnog građanina u Srbiji o retkim bolestima. U istraživanju je učestvovalo 1008 ispitanika. Ključni rezultati dobijeni istraživanjem ukazuju na sledeće:



Retke bolesti za koje su ispitanici najčešće čuli i prepoznaju kao takve su retki tumori, spinalna mišićna atrofija (SMA) i epidermolysis bullosa ("dete leptir").

Većina ispitanika (42,1%) smatra da se "retke bolesti" retko ili nikada ne pominju u medijima, što ukazuje na potrebu za većom medijskom pažnjom i podizanjem svesti o ovoj temi.

77,3% ispitanika nije imalo priliku da čuje ili vidi bilo kakav sadržaj u medijima na temu retkih bolesti. Među onima koji su bili informisani, najčešći izvori informacija bili su televizija (najčešće RTS), društvene mreže (najčešće Facebook) i internet portalni (najčešće Blic).

Preko 80% ispitanika veruje da bi trebalo biti više sadržaja na temu retkih bolesti. Preporučuju da se informacije najbolje prenose kroz diskusije sa lekarima različitih specijalizacija, kroz priče iz svakodnevnog života dece obolele od retkih bolesti i intervjuje sa članovima porodica.

Kada bi ispitanicima zatrebale informacije o retkim bolestima, većina bi ih potražila od zdravstvenih radnika (njima najviše veruju).

Oko 60% ispitanih smatra da je teško ili veoma teško dobiti dijagnozu retke bolesti u Srbiji.

22,7% ispitanika veruje da oboleli dobijaju neku vrstu pomoći od države (u vidu finansijske pomoći, plaćene terapije ili usluga tuđe nege).

7,9% ispitanika ima saznanja da u Srbiji postoji baza retkih bolesti

30,4% ispitanika čulo je za "Zojin zakon" (iako većina ne zna tačne pojedinosti koje se odnosi).

ISTRAŽIVANJE SA ČLANOVIMA PORODICE koji imaju nekoga obolelog sa uspostavljenom dijagnozom retke bolesti takođe je realizovano u periodu tokom jula i avgusta meseca 2024. godine, koristeći CAWI metodu sakupljanja podataka (popunjavanje upitnika preko linka). Cilj istraživanja je bio da se ispita položaj i poteško-

će sa kojima se susreću oboleli od retkih bolesti i njihovi članovi porodice, kao i njihovo iskustvo u procesu dijagnostike i lečenja retke bolesti. U istraživanju je učestvovalo 102 ispitanika. Ključni rezultati dobijeni istraživanjem ukazuju na sledeće:

56.1% učesnika u istraživanju navodi da je u njihovoj porodici oboleli član od retke bolesti – dete.

60% ispitanih čulo je da postoji baza retkih bolesti u Srbiji i zna na šta se ona odnosi, 36% čulo za je za bazu retkih bolesti, ali nije sasvim sigurno na šta se odnosi, dok 3.9% ispitanih ne zna ništa o tome.

Skoro polovina anketiranog dela čulo je za „Zojin zakon“. Više od četvrtine ispitanih čulo je za „Zojin zakon“, ali ne umeju da navedu na šta se tačno odnosi (27.5%), dok je nešto manji deo onih koji navode da ne znaju ništa o „Zojinom zakonu“ (23.5%).

Najveći deo ispitanih (80.4%) navodi da do sada u njihovoj porodici niko nije bolovao od iste ili neke druge retke bolesti; 12.7% saopštava da je od iste retke bolesti bolovao neko od članova porodice.

U 60.8% slučajeva dijagnoza retke bolesti uspostavljena je nakon uočenih prvih simptoma; 37.3% dobilo je dijagnoze odmah nakon rođenja, 2% pre rođenja.

Odmah po rođenju su uočeni prvi simptomi kad je i uspostavljena dijagnoza (38.6%). **U 25.7% slučajeva** bilo je potrebno da prođe do godinu dana nakon zapaženih prvih simptoma do uspostavljanja dijagnoze.

Naziv retke bolesti potvrđen je testovima i pretragama u prvih 6 meseci nakon pojave prvih simptoma **u 39.6% slučajeva**, dok je za 43.6% taj proces trajao duže od godinu dana (najčešće od 1 do 3 godine).

Navodene su različite vrste specijalinosti lekara koje su ispitan posećivali dok nisu ustanovili tačnu dijagnozu (u proseku 3 različite specijalnosti lekara, minimum 1, maksimum 15).



PRIRUČNIK O PRAVIMA

Savez za rijetke bolesti Republike Srpske

Priručnik o pravima je izrađen sa ciljem omogućavanja većeg razumijevanja prava iz domena zdravstvene, socijalne i dječije zaštite i zdravstvenog osiguranja prvenstveno za korisnike oboljele od rijetkih bolesti i njihove porodice, ali svakako može biti koristan oboljelim od različitih hroničnih bolesti, jer na jednom mjestu objedinjeno daje presjek važeće regulative iz zakonskih i podzakonskih akata u Republici Srpskoj, ali i Ustava Republike Srpske, Bosne i Hercegovine i međunarodnih akata.

Prvi put smo Priručnik o pravima izradili 2019. godine u cilju pomoći porodicama oboljelih da bolje razumiju i ostvare svoja prava. Međutim, od tada su se svi zakonski akti koji regulišu oblast zdravstvene zaštite, zdravstvenog osiguranja i socijalne zaštite u Republici Srpskoj značajno izmjenili, te se samim tim pojavila potreba izrade novog Priručnika. Ovo je dosta opširniji i sveobuhvatniji priručnik, jer smo zagovarajući potrebe oboljelih i njihovih porodica tokom posljednjih nekoliko godina dosta naučili i kroz sudsku praksu i postupanje u konkretnim pojedinačnim žalbama i tužbama stranaka u cilju ostvarenja njihovih prava.

Tekst Priručnika je pripremila advokat Dragana Stanković, koja već nekoliko godina na osnovu zaključenog Memoranduma o saradnji sa Savezom za rijetke bolesti Republike Srpske pruža pravne savjete za članove Saveza, kojima je



pravni savjet kroz Liniju pomoći Saveza besplatan. Obzirom da je dalje mnoge stranke zastupala pojedinačno u ostvarenju njihovih prava, neosporno je da ima dovoljno stručnog znanja i iskustva koje je sublimirala na 94 strane ovog sveobuhvatnog Priručnika.

Uređivanje načina ostvarivanja prava načelno nije propisivanje ili ograničavanje prava, međutim, način ostvarivanja može u nekim okolnostima predstavljati faktičko ograničenje prava (npr. pretjerano složen ili suštinski nerazuman način ostvarivanja prava, nemoguć način ostvarivanja prava). Stoga je, prema autorima ovog priručnika, bitno upoznati se dobro sa odredbama zakonâ, i rukovoditi se njima.

Rijetke bolesti kao kategorija se spominju i prepoznati su u nekoliko zakona u Republici Srpskoj, ipak praksa je pokazala da zbog nedovoljnog poznavanja specifičnosti rijetkih bolesti, službenici, komisije i druga tijela koja su prva instanca u zaprimanju zahtjeva i svjetovanja oboljelih o njihovim pravima često ne pruže dovoljno informacija oboljelim, jer ih ni sami, zbog specifičnosti rijetkih bolesti, ne razumiju dovoljno.

Odlučujući o pravima iz zdravstvene, socijalne i dječje zaštite (ali i o drugim pravima), upravni organi moraju da postupaju u skladu sa Zakonom o opštem upravnom postupku, koji strankama – tj. licima o čijem se pravu odlučuje – obezbjeđuje široku zaštitu prava. Upravni organi tako moraju da: štite prava stranaka i da im pomažu da njihova neukost ili neznanje ne budu na štetu njihovih prava, utvrde sve činjenice i okolnosti bitne za donošenje pravilne i zakonite odluke, čak i onda kada stranka ne podnese sama sve dokaze, i da saslušaju stranku i omoguće joj da se izjasni o svim bitnim okolnostima i činjenicama.

Stranka ima pravo da dobija potrebna obaveštenja o svom predmetu, kao i da razgleda spise svog predmeta i da ih umnožava i da dobija potrebnaobavještenja. Zahtjev se



podnosi organu kod kojeg se spisi nalaze, a ako ovaj odbije uvid, makar ga odbio i usmeno, na to se može izjaviti žalba u roku od 24 sata, o kojoj se mora odlučiti u roku od 48 sati.

Obzirom da je praksa pokazala da, kako smo već pomenuli, organi ne rade uvijek kako nalaže Zakon o upravnom postupku, kao i da stranke ne poznaju svoja prava i mogućnosti, a nerijetko i ne razumiju ono što im je upravni organ savjetovao, Priručnik o pravima je jedna u nizu aktivnosti koje su se pokazale kao neophodne.

Upravo zato, savjetujemo članove Saveza i informišemo ih o pravima koja imaju. Kroz ovaj Priručnik želimo dodatno ojačati njihove kapacitete u razumijevanju mogućnosti koje imaju i prava koja mogu ostvariti kroz postojeću zakonsku regulativu u Republici Srpskoj.

Priručnik o pravima je dostupan
u online verziji na link-u:
<https://savezzarijetke.org/prirucnik-o-pravima-2024>

Dogodilo se...

MEĐUNARODNI XXIII SRPSKI KONGRES MEDICINSKE BIOHEMIJE I LABORATORIJSKE DIJAGNOSTIKE

U Beogradu je
od 16-18.septembra
2024. godine održan
Međunarodni XXIII
Srpski kongres
medicinske biohemije
i laboratorijske
medicine, u
organizaciji Društva
medicinskih
biohemičara Srbije i
Farmaceutskog
fakulteta, Univerziteta
u Beogradu.



Kongres je održan pod pokroviteljstvom Međunarodne federacije za kliničku hemiju i laboratorijsku medicinu – IFCC (International Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine) i Balkanske kliničko laboratorijske federacije – BCLF (Balkan Clinical Laboratory Federation), kao i Ministarstva pro-



svete, nauke i tehnološkog razvoja i Ministarstva zdravlja Republike Srbije.

Ovaj kongres bio je posvećen inovacijama i trendovima koji će oblikovati budućnost laboratorijske dijagnostike.

U okviru diskusije na temu Genetska terapija i retke bolesti, učešće je uzela i Bojana Miroslavlević, predsednica Udruženja "Život", koja je govorila o statusu retkih bolesti u Republici Srbiji – gde smo danas.

Veoma je važno da je na jednom tako značajnom kongresu bilo reči o retkim bolestima, značaju dijagnostike i genetičke terapije u retkim bolestima.



Dogodilo se...

RARE & SHAVE

7. oktobra, Galerija Ozone Art Space u Beogradu, okupila je zajednicu obolelih od retkih bolesti koja je u prethodnom periodu učestvovala u rastu podcasta „RareandShare“.

U društvu prijatelja i sagovornika, kao i sagovornica iz snimljenih epizoda, autori podcasta: Ana i Dejan Pataki su se zahvalili okupljenima na dolasku, podršci i entuzijazmu koji dele da se izazovi sa kojima se suočavaju oboleli od retkih bolesti, kao i članovi njihovih porodica približe široj društvenoj zajednici.

Dejan Pataki je predstavio kolaboraciju sa kreativnom ekipom koju čine momci iz „Lepko lutka, dobar ko leba) #LKLDKL i AltTab-Makerspace, koji su izradili unikatne rančice sa motivom crnog bisera kao najređe pojave u prirodi. Organizovana je prodajna izlož-

ba kako bi se obezbedila održivost podcasta „RareandShare“ i nastavak snimanja epizoda.

Na samom događaju, obratili su se i Nebojša Babić, iz Orange studio, kao i dr Vladimir Vučković u ime Mokrogorske škole menadžmenta, koja je bila mesto inspiracije i povezivanja da se performans „95 za 5“ i prodajna izložba dese.

U poslednjem delu programa, **Ana Pataki** je moderirala razgovor o inicijativi za uvođenje preimplantacionog genetskog testiranja u Uputstvo za sprovodenje lečenja neplodnosti postupcima biomedicinskih potpomognog oplođenja (BMPO) na teret sredstava obavezognog zdravstvenog osiguranja, koju su podneli:

- **Udruženje „Život“**
- **Udruženje „Šansa za roditeljstvo“ i**
- **Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije**

Anine sagovornice su bile:

- **Bojana Mirosavljević, embriolog, koordinatorka regionalnog projekta „Baza ret-**



kih bolesti" i predsednica Udruženja „Život“,

- Dragana Krstić, predstavnica Udruženja „Šansa za život“

Sagovornice su istakle da je ova inicijativa namenjena svim parovima koji se suočavaju sa neplodnošću, kao i porodicama sa opterećenom porodičnom anamnezom, kada su u pitanju retke bolesti. Nedostaje nam dovoljan broj obučenih embriologa, budući da Zojin zakon (usvojen 2015. godine) pruža

mogućnost ove usluge o trošku Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje.

Ostatak večeri je protekao u pozitivnoj atmosferi, razgovoru i druženju. Sve vreme trajanja događaja trajala je prodajna izložba rančića, koje su prisutni mogli kupiti sa ciljem podrške održivosti podcasta „Rare-andShare“, regionalnog projekta koji okuplja sagovornike iz zajednice obolelih od retkih bolesti, a pokreće teme o kojima se RETKO priča.

Tim podcasta „RareandShare“

EUPATI PATIENT EXPERT TRENING

Osvrt na edukaciju i njen uticaj na zajednicu obolelih od retkih bolesti

Oboleli od retkih bolesti često se suočavaju sa brojnim izazovima, uključujući nedostatak informacija i podrške. EUPATI (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation) pruža obolelima priliku za usavršavanje, da postanu edukovani i aktivni učesnici u procesu istraživanja i razvoja lekova, te da doprinesu razvoju uključujući perspektivu pacijenta.

Uz preporuku i podršku predstavnika iz prethodnih generacija, pet predstavnica udruženja iz Srbije pohađalo je i uspešno savladalo trening u sedmoj generaciji Patient Expert treninga, donoseći značajnu vrednost za zajednicu obolelih od retkih i hroničnih bolesti u Srbiji.

ŠTA JE EUPATI PATIENT EXPERT TRENING PROGRAM (PETP)?

EUPATI program obuke za predstavnike pacijenata koji dobijaju zvanje "patient expert" predstavlja sveobuhvatnu edukaciju o procesu razvoja lekova. Obuhvata detaljno objašnjenje faza istraživanja i razvoja lekova





(R&D), uključujući dizajn, klničke studije, kao i regulatorne procese i procenu zdravstvenih tehnologije (HTA).

Pored detaljnih informacija o svakom koraku u tom procesu, obuka takođe nudi metodologije, tehnike i načine na koje pacijenti mogu aktivno učestvovati u svakoj fazi.

Glavni **cilj programa** je sticanje osnovnog razumevanja procesa istraživanja i razvoja lekova, kao i uloge pacijenata, a istovremeno se fokusira na izgradnju kapaciteta unutar zajednice pacijenata kako bi preuzeli aktivniju ulogu u saradnji sa svim relevantnim zainteresovanim stranama.

Diplomci EUPATI programa za pacijentske stručnjake nazivaju se EUPATI stipendistima ili alumnima.

EUPATI Patient Expert trening je program dizajniran da osnaži obolele i njihove predstavnike znanjem o **razvoju lekova, regulatornim procesima i načinu kako najbolje zastupati interes pacijenata**. Program tra-

je godinu dana i uključuje različite oblike učenja, kao što su online seminari, radionice i studije slučaja.

KLJUČNI MOMENT TRENINGA

Obuka koja je trajala od jeseni 2023. do oktobra 2024. godine okupila je 85 učesnika iz različitih zemalja i različitih medicinskih oblasti, od kojih je pet učesnica iz Srbije, među kojima su dve predstavnice udruženja za retke bolesti.

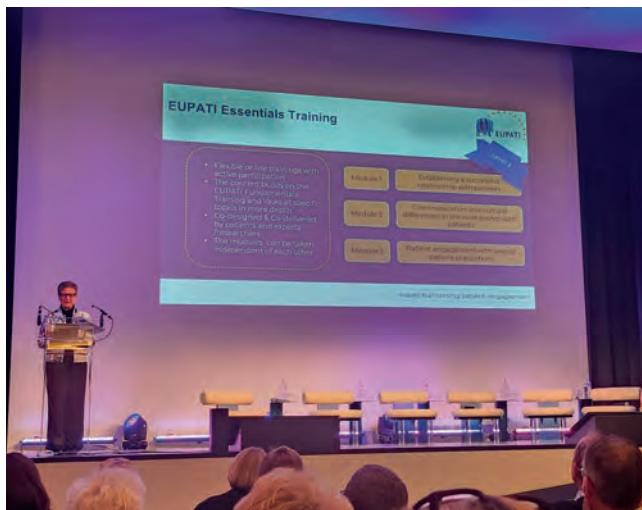
Učesnici su imali priliku da uče od stručnjaka iz akademске zajednice, regulatornih tela, farmaceutske industrije i iskusnih predstavnika pacijenta. Njihova iskustva i znanja su nam bila od suštinskog značaja za zagovaranje unapređenja pristupa pacijenata u istraživačkim procesima koja se odnose na Srbiju, ali i zemlje regiona.

Ceremonija dodelje diploma održana je 24.10.2024. godine u Madridu (Španija) dajući posebnu priliku polaznicima da se dodatno zblže nakon 12 meseci rada u online okruženju.

KOJI JE UTICAJ NA ZAJEDNICU OBOLELIH OD RETKIH BOLESTI?

Jedan od glavnih ciljeva učešća na treningu bio je osnažiti glas pacijenata. Predstavnice više udruženja koje su učestvovali, zajedno sa kolegama iz drugih organizacija, unapre-





Bojana Miroslavljević kao jedan od prvih EUPATI Patient Expert-a još od 2015 godine, prisustvovala je događaju EUPATI Annual General Meeting, koji je održan 26.-27. septembra u Briselu. Na ovom važnom događaju su predstavnici pacijenata, nacionalne platforme i partneri udruženo istraživali budućnost uključivanja pacijenata i edukacije u zdravstvu. Veoma je važno što su naši predstavnici pacijenata deo EUPATI zajednice jer se na taj način omogućava umrežavanje sa drugim predstvincima pacijenata i unapređuju strategije zastupanja pacijenata u Srbiji.



dile su veštine efektivne komunikacije sa donosiocima odluka, što može dovesti do boljeg razumevanja potreba pacijenata i njihovih porodica.

Trening je obuhvatio teme poput **kliničkih ispitivanja, etičkih pitanja i prava pacijenta**. Ove informacije su od ključnog značaja za obolele od retkih bolesti, za prevazilaženje teškoća sa kojima se suočavaju u navedenim oblastima.

Predstavnice Udruženja "Hrabriša - Lil Brave One", "Krila u nama", "Alergija i ja", kao i "Hronos" su imale priliku da se povežu sa drugim pacijentima i stručnjacima, što će sigurno rezultirati stvaranjem novih partnerstava i podrške unutar zajednice.

UMESTO ZAKLJUČKA, NOVI POČETAK

EUPATI Patient Expert trening predstavlja važan korak ka jačanju uloge pacijenata u procesu razvoja lekova.

Polaznice sedme generacije se pridružuju ekspertima iz ranijih generacija koji čine dragocenu bazu znanja i veština u oblasti zastupanja pacijenata u oblasti retkih, hročnih i nezaraznih bolesti.

Osnaživanjem obolelih od retkih bolesti, ovaj program može pomoći u oblikovanju budućnosti zdravstvene zaštite i istraživanja, čime se poboljšava kvalitet života svih pacijenata.

Ovo svakako nije kraj, već početak rada na građenju mreže i boljem zastupanju interesa pacijenata u različitim oblastima.

Ako vam treba informacija, konsultacija ili podrška – kontaktirajte nekog od EUPATI sertifikovanih eksperata iz udruženja Život (www.zivot.org) i Hrabriša (www.hrabrisa.rs), stojimo vam na raspolaganju sa našim zanimjima, veštinama i mrežom kontakata.

Tekst pripremili sertifikovane polaznice sedme generacije EUPATI PETP akademije:

Ana Pataki (linkedin.com/in/anapataki)

Ivana Badnjarević (linkedin.com/in/ivanabadjarevic)

U Beogradu, u Parku Prijateljstva Ušće 13. 10. 2024.
održan je događaj

PODRŠKA OBOLELIMA OD RETKIH BOLESTI

U ORGANIZACIJI NACIONALNOG SAVEZA RETKIH BOLESTI SRBIJE-SRBS.



Na događaju je učestvovalo 23 lekara koji se bave lečenjem retkih bolesti svih specijalnosti koji su bili raspoređeni po pultovima, takođe postojao je pult za psihološku podršku sa dva psihijatra i dva psihologa, takođe pult sa nutricionistima. Na dva pulta su se našli predstavnici RFZO-a koji su davali informacije o lekovima, pomagalima i terapijama, kao i predstavnici kancelarije za retke bolesti pri MINBPD koji su davali savete u vezi podrške i prava obolelih. Za decu je organizovan animatorski program od strane četiri vaspitača, klovan koji je zabavljao decu, škola sporta Skočica koja je postavila poligone prilagođene obolelima gde su deca tokom celog događaja vežbala spram svojih mo-

gućnosti. Deci su podeljeni paketići. Od predstavnika vlasti obratila se ministarka za brigu o porodici i demografiju Milica Đurđević Stamenkovski, potom direktorka RFZO-a prof. dr Sanja Radojević Škodrić, predsednica Saveza Marija Mitrović, kao i Zoran Jelić predsednik Ustanove Socijalne zaštite "Down sindrom centra" iz Republike Srpske koji su bili počasni gosti sa kojima je potpisana sporazum o međusobnoj saradnji.

Događaj je protekao u radosti i smehu dece, roditelji su rešili dileme i dobili odgovore na pitanja koja su ih mučila, zadovoljstvo je bilo ogromno.

Marija Mitrović
Nacionalni savez retkih bolesti Srbije-SRBS

Dogodilo se...

ŠESTI MEĐUNARODNI FESTIVAL VANTELESNE OPLODNJE

Šesti međunarodni Festival potpomognute oplođnje održan je u Beogradu 09. oktobra. Program je osmišljen da pomogne svima koji-maj je pomoći na putu do bebe potrebna, jer je sve bilo usmereno upravo ka rešavanju problema neplodnosti, okrenuto edukaciji, bo-ljem informisanju i pronalaženju rešenja.

Nemogućnost da se ostvari trudnoća izaziva strahove, tugu, anksioznost, a od strane okoli-ne može izazvati nerazumevanje. More nedoumica zna često da izazove mnoga loša ose-ćanja. Često i kada imamo predloženo rešenje, poput donacije, surrogata ili usvajanja, imamo moralnih i emocionalnih poteškoća da to re-šenje prihvatimo. **Zato je Udruženje Šansa za roditeljstvo celokupnim programom Festi-vala pokušalo da pomogne da se zajedno nađe način da se prevaziđu ove poteškoće.**

Održano je **5 veoma zanimljivih panel diskusija, na kojima se govorilo sa više od 15 IVF stručnjaka. Održane su 4 zanimljive radioni-ce** na kojima je bilo reči o akupunkturi, preim-



plantacionoj dijagnostici embriona, aviva vež-bama, kao i psihološka radionica.

Veliko interesovanje od strane samih pacije-nata vladalo je za radionicu koju je održala Bojana Mirosavljević, predsednica Udruženja "Život", o preimplantacionom genetskom te-stiranju koje predstavlja pregled embriona na početku njegovog razvoja, pre nego što se transferuje u matericu, a pomoću kojeg se može sazнати da li postoji rizik da se razvije neki genetski poremećaj kod potomstva.

Održane su brojne individualne besplatne konsultacije koje uvek privuku najveću pa-žnju jer parovi i pojedinci dobijaju konkretne odgovore u vezi sa njihovim problemom.

Festival već dugo predstavlja podršku svima kojima je pomoći na putu do bebe potrebna.

Ukoliko imate bilo koje pitanje uvek nas mo-žete kontaktirati na 061 624 5224 ili nam pisati na **festival@sansazaroditeljstvo.org.rs**

Udruženje Šansa za roditeljstvo

Reč pacijenta

Moj život SA POMPEOVOM BOLEŠĆU



Vanja Stanković

Moje ime je Stanković Vanja, imam 26 godina i ovo je moja priča o Pompeovoj bolesti. Naime, rođena sam kao drugo dete iz uredne trudnoće. Kao beba sve se činilo normalnim dok nisam prohodala i tada dolazi do primećivanja prvih simptoma.

Porodica mi je pričala kako su zapazili moje učestalo padanje na ravnom, teško ustajanje sa noše ili prilikom pada. Bila sam primetno sporija u odnosu na svoje vršnjake, a prelomni trenutak je bio kada je moja majka primetila da se moj rođak znatno brže penje uz stepenice od mene, dok je meni trebalo više vremena, a penjanje je bilo otežano. Mišljenja lekara bila su da sam samo "trapavo" dete i da je sve u redu. Međutim, ti simptomi su se nastavili i moje ispitivanje u Beogradu počinje 2002. godine.

U vreme kada sam se ja rodila, moja rođena tetka je uveliko išla na ispitivanja u Beogradu gde su joj do tada rađene dve biopsije. Međutim, analize nisu dale nikakve rezultate. Tetka je takođe imala simptome poput slabosti u mišićima, fizičkog zamaranja i slično, iako je do tada vodila prilično normalan, svakodnevni život. Sa mojim rođenjem dolazi se do pretpostavke da tetka i ja bolujemo od iste bolesti i tada počinju naša višegodišnja ispitivanja. Hospitalizovane smo više puta na par meseci gde su rađeni razni pregledi poput elektromiografije, biopsije i slično. U međuvremenu, ja pohađam osnovnu školu, vodim sasvim normalan život i družim se sa drugom decom, iako sam veliki deo osnovne škole provela u bolnici. Dijagnostikovanje je trajalo punih 9 godina. Sve to vreme simptomi su se manifestovali, ja sam naučila da živim sa njima i da funkcionišem apsolutno normalno kao i sva druga deca iako u tom trenutku nisam imala naziv niti objašnjenje za svoje stanje. Tek 2011. godine sa rađenjem genetike ustanovljeno je da tetka i ja bolujemo od iste bolesti pod nazivom Pompeova bolest i tada po prvi put dobijamo ime za nešto sa čim se



borimo godinama. Ubrzo nakon toga počinjem da dobijam terapiju prva, kao maloletno dete sa prioritetom, dok je tetka krenula da prima terapiju nešto kasnije. Terapija se prima intravenski putem infuzije na dve nedelje i mora da se prima tokom čitavog života.

Pompeova bolest spada u retke, genetske bolesti i laički bi se mogla objasniti kao obrnuti proces u metabolizmu. Zbog nedostatka enzima u organizmu koji bi razlagao glikogen, dolazi do njegovog taloženja najpre u mišićima i jetri. Nagomilavanje glikogena dovodi do slabosti svih mišića i na taj način utiče na kretanje, fizičku aktivnost, svakodnevni život i slično. Život sa Pompeovom bolešću nije lak.

Svaka retka bolest može postati naš saveznik ukoliko naučimo da je tako doživimo.

Svakodnevne rutinske aktivnosti mogu predstavljati izazov. Ponekad, jednostavno hodanje ili penjanje uz stepenice može predstavljati napor. Ipak, mišljenja sam da se sve dešava sa razlogom i da se iz svega može izvući najbolje. Naučila sam da cenim male stvari, dane kada se osećam bolje i trenutke kada mogu da provedem vreme sa voljenima bez prevelikog umora. Kroz ovu borbu naučila sam da budem istrajnija, da iz svakog novog dana naučim nešto novo, a pre svega i da pomognem drugima.

Neminovno je da je podrška bliskih ljudi bila ključan faktor za moje poimanje i odnos sa Pompeovom bolesću. Ako mene pitate, uvek ću vam reći da sam odlično, da sebe smatram zdravom i nimalo drugačijom od drugih. Trudim se da vodim aktivran život koliko god mi to moje fizičko stanje dozvoljava. Iako neki dani mogu biti izazovni, verujem da svaka priča o borbi sa retkim bolestima nosi sa sobom poruku. Najbitnije je razumeti da retka bolest ne mora nužno predstavljati neprijatelja u našim životima, već naprotiv. Svaka retka bolest može postati naš saveznik ukoliko naučimo da je tako doživimo. Ja jesam, zbog toga sam jako srećna i ispunjena, i ovo je bila moja životna priča ispisana na par stranica.

Stanković Vanja



Reč struke...



HATTR AMILOIDOZA: PREGLED DIJAGNOZE I LEČENJA

*Budućnost
je stigla*

POGLEĐ NA AGRESIVNE I RETKE SIMPTOME NASLEDNE
TRANSTIRETINSKE AMILOIDOZE.

Nasledna transtiretinska amiloidoza (hATTR) je poremećaj koji se često ne dijagnostikuje u dnevnoj praksi lekara specijaliste, ali njena agresivna priroda i smrtonosni ishod sugerisu da bi trebalo da bude uključena u listu diferencijalnih dijagnoza kada se vidi pacijent sa kardiomiopatijom ili neobjasnivom neuropatijom. Izuzetno retko, hATTR amiloidoza pogoda 1 do 9 ljudi na million stanovnika (prevalenca), sa endemskim nivoima u Portugalu, Švedskoj i Japanu, međutim, penetracija i prava prevalencija su nepoznati zbog nepoznatog broja asimptomatskih i pogrešno dijagnostikovanih pojedinaca. Bugarska, država sa kojom se graničimo, ima do sada registrovanih i potvrđenih oko 150 pacijenta, uglavnom iz centralnog dela države.

HATTR: AUTOZOMNO DOMINANTNI POREMEĆAJ

Transtiretin (TTR) je protein koji se proizvodi uglavnom u jetri, ali mali deo proteina proizvodi horoidni pleksus i pigmentni epitel retine. Naziv, transtiretin protein, derivat je njegove funkcije. Kao homotetramer, on prenosi tiroksin i prenosi retinol, kompleksiran sa proteinom koji vezuje retinol. Tetramerni protein je protein sa kvaternarnom strukturom od četiri podjedinice (tetramerni). Homotetrameri imaju četiri identične podjedinice (kao što je glutation S-transferaza), a heterotetrameri su kompleksi različitih podjedinaica.

TTR MONOMERI VS. TETRAMERI:

U hATTR amiloidozi, umesto da formiraju homotetramere, TTR monomeri se pogrešno savijaju i formiraju unakrsne beta strukture koje prerastaju u amiloidogene fibrile. Ovaj proces se može javiti kao funkcija starosti, kao kod divljeg tipa ATTR (vtATTR), ili u vezi sa mutacijama u TTR genu koje rezultiraju naslednim ATTR (hATTR).

Postoji više od 100 različitih mutacija u TTR genu, međutim, kod nekih postoji veća verovatnoća da

će se monomeri pogrešno savijati, a ne da se povezuju u njegov fiziološki homotetramer, što rezultira progresivnom akumulacijom amiloidnih naslaga.

Stopa preživljavanja varira u zavisnosti od TTR mutacije-vtATTR ima izračunatu 5-godišnju stopu preživljavanja od 48%, a ukupna stopa preživljavanja onih sa hATTR je 52,8%.

Međutim, oni identifikovani sa nasleđenim genetskim mutacijama / varijantama kao što su Val142Ile ili Thr80Ala mogu predvideti 5-godišnje preživljavanje od 21,7% i 41%. Pojedinci sa genetskom mutacijom/varijantom Val50Met imaju veće šanse za preživljavanje nakon 5 godina sa 72,6%. Srednje preživljavanje nakon klinički uspostavljene hATTR amiloidoze i dijagnoze je manje od 12 godina. Pošto različite hATTR mutacije proizvode kliničku heterogenost, to otežava dijagnozu.

KLINIČKA HETEROGENOST, SIMPTOMI, DIJAGNOZA

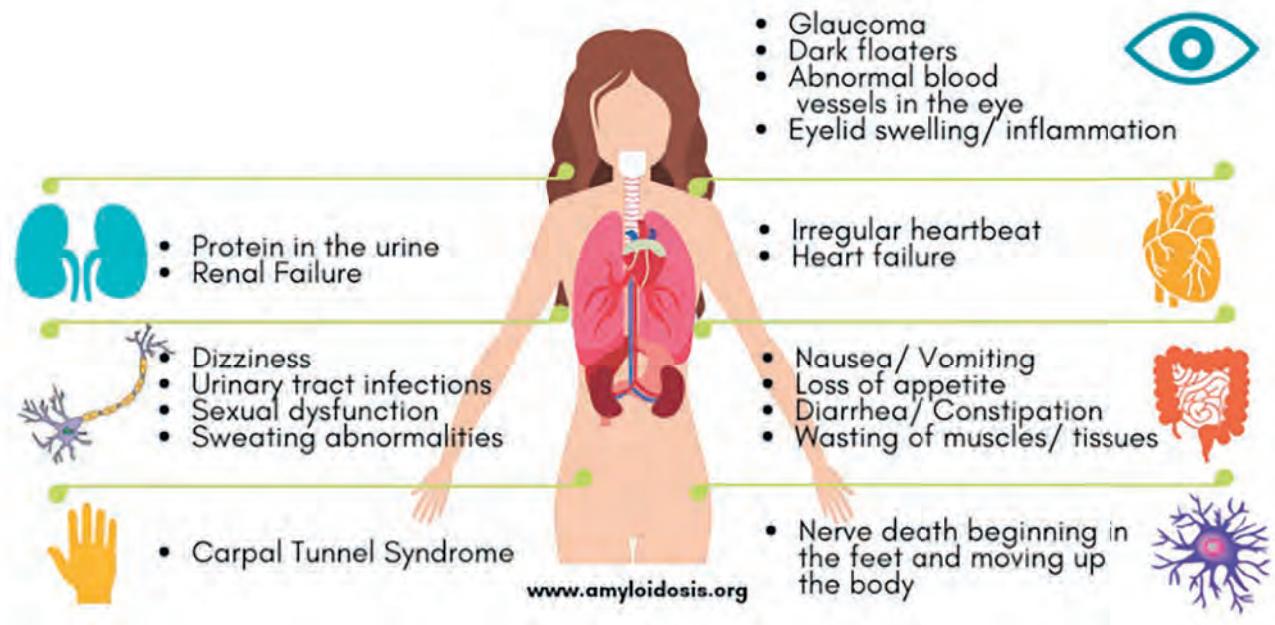
Simptomi hATTR amiloidoze spadaju u četiri široke kategorije koje se preklapaju:

- **polineuropatija (PN)**
- **kardiomiopatija (CM)**
- **mešani simptomi PN i CM**
- **okuloleptomeningealno (manje rasprostranjen)**

Neke mutacije su povezane sa dominantnijim grupama simptoma, ali skoro svi pacijenti sa hATTR amiloidozom doživljavaju neku polineuropatiju.

POLINEUROPATIJA (UPALA I BOLEST NERAVA)

U hATTR amiloidozi sa polineuropatijom (hATTR-PN), uključena su i mala i velika vlakna, što utiče na senzorne i autonomne funkcije. Senzorno oštećenje obično počinje u donjim ekstremitetima kao površinska utrnulost, parestezija ili alodinija. Oštećena autonomna funkcija može se primetiti u gastrointestinalnom sistemu, sa nelagodnošću nakon obroka i/ili naizmeničnom dijarejom i konstipacijom (zatvorom), ali i erektilna disfunkcija, ortostatska hipotenzija i bolest



bubrege takođe mogu biti indikativni za hATTR polineuropatiju.

Pogrešne dijagnoze dijabetičke neuropatije, al-koholne neuropatije, fibromialgije, ALS, pa čak i profesionalnog sindroma karpalnog tunela (CTS) su napravljene umesto dijagnoze hATTR-polineuropatije. Bilateralni sindrom Karpalnog tunela, posebno ako je agresivan, i pozitivan Rombergov znak mogu biti crvene zastavice za hATTR-Polineuropatiju.

KARDIOMIOPATIJA (BOLEST SRČANOG MIČIĆA)

Pojedinci sa hATTR amiloidozom sa kardiomiopatijom (hATTR-KM) ponekad prijavljuju simptome hipotenzije, sinkope (gubitak svesti) i ortostatske vrtoglavice. Srčana insuficijencija, bradikardija, povećana debljina intraventrikularnog septuma i atrijalna fibrilacija su takođe pokazatelji mogućeg hATTR-KM.

Jedna studija je sugerisala da je među starijim crnim i latinoameričkim muškarcima sa srčanom insuficijencijom, 6,8% je bilo pozitivno na genetsku mutaciju/ varijantu Val142Ile. Oni koji nose ovu mutaciju i imaju srčanu insuficijenciju često imaju više oštećene funkcije: lošiju srčanu bolest, lošiji kvalitet života i veće stope mortaliteta od kardiomiopatije koja se razvija u drugim

TTR varijantama. Autori studije su povećanu smrtnost i lošije ishode, barem delimično, pripisali odloženoj dijagnozi.

DIJAGNOSTIČKE SPECIFIČNOSTI

Kada pacijent ima neobjašnjivu i progresivnu neuropatiju (bolest nerava), posebno kada je praćena drugim sistemskim simptomima, hATTR amiloidozu treba razmotriti kao dijagnozu. Detaljna porodična anamneza može da identificuje da li drugi članovi imaju ili su imali slične polineuropatije ili kardiomiopatije kako bi se pomoglo u dijagnostici hATTR dijagnozi. Biopsije tkiva mogu dodatno da suze dijagnostičke opcije. Prisustvo amiloidnih fibrila u koži, nervnom ili srčanom tkivu mogu da ukažu na hATTR genetski profil.

Ukoliko pacijent ima kardiomiopatiju, scintigrafijska srca (medicinski dijagnostički postupak) obeležena tehncijumom može posebno da prikaže opterećenje amiloidima u srcu, ukoliko su prisutni. Ovaj pristup zahteva međusobnu interdisciplinarnu saradnju kardiologa, neurologa i specijalista nuklearne medicine kao preduslov za dalja ispitivanja pacijenta, pre svega genetska ispitivanja i potvrde suspektne dijagnoze na hATTR amiloidozu.

Međutim, pravovremena sumnja na dijagnozu hATTR amiloidoze i genetsko testiranje je jedini način da se zaista dijagnostikuje hATTR. Dalje, identifikacija TTR varijanti kod pacijenta može pomoći za dalje ispitivanje shodno simptomima. Zbog agresivne prirode bolesti, preporučuje se rana dijagnoza i lečenje.

TRETMANI ZA HATTR

Rani tretman može poboljšati ukupnu stopu preživljavanja pacijenata, prema sprovedenoj meta-analizi.

Postoje dve vrste lečenja koje su dostupne za hATTR:

- **terapije koje interferuju sa RNK (iRNA) ili**
- **lekovi za stabilizaciju tetramera. Lekari specijalizovani za neurologiju, kardiologiju i hematologiju često su uključeni u tim za negu pacijenata kako bi pratili simptome i obezbedili lečenje.**

MODIFIKOVANE IRNA-BUDUĆNOST JE STIGLA!

Modifikovani iRNA lekovi deluju tako što blokiraju translaciju TTR proteina iz mRNA posebno u jetri. Američka agencija za hranu i lekove (FDA) ih je odobrila za lečenje ranih i kasnih stadijuma hATTR-PN.

Patisiran: daje se intravenozno svake 3 nedelje; utvrđeno je trajno poboljšanje u terapiji neuropatije i poboljšanje kvaliteta života na osnovu 24-mesečnih podataka. Neželjeni događaji uključuju infekcije gornjih disajnih puteva i reakcije povezane sa infuzijom.

Vutrisiran: daje se subkutano svaka 3 meseca; pokazalo se da poboljšava kvalitet života i usporava progresiju polineuropatije na osnovu ishoda od 18 meseci. Neželjeni događaji uključuju artralgiju, dispneju i nedostatak vitamina A.

TETRAMER STABILIZATORI

Pošto je TTR glavni transporter retinola, nedostatak vitamina A može biti očekivani ishod kada se koriste iRNA tretmani koji smanjuju nivoe TTR u serumu.

Stabilizatori TTR tetramera su jedini odobreni za lečenje hATTR-KM. Studije su pokazale da

su u poređenju sa placebom, stabilizatori TTR tetramera značajno smanjili ukupni mortalitet kod pacijenata sa hATTR-KM i smanjili dane hospitalizacije zasnovane na problemima sa kardiovaskularnim sistemom tokom perioda od 30 meseci. Progresija simptoma srčane insuficijencije se usporila, a kvalitet života je ostao stabilan. Tokom istraživanja, oni učesnici koji su primali stabilizatore TTR tetramera tokom početnog perioda od 30 meseci i produženi tretman dodatnih 58 meseci imali su čak nižu stopu mortaliteta od onih koji su prešli sa placeba na stabilizatore TTR tetramera u zadatom periodu.

PREPORUKE MEĐUNARODNIH STRUČNJAKA

Iako ne postoje posebne američke smernice o dijagnozi i lečenju hATTR-a amiloidoze, stručnjaci u SAD, Kanadi, Irskoj i Ujedinjenom Kraljevstvu se slažu oko sledećih pristupa lečenju:

- **hATTR treba uzeti u obzir kada postoji neobjasnjava i progresivna neuropatija, posebno sa sistemskim simptomima i/ili postoji porodična istorija ATTR - PITATI NEUROLOGA!**
- **Dijagnoza se mora brzo postaviti korišćenjem genetskog testiranja upareno sa biopsijom i/ili scintigrafijom srca - PITATI SPECIJALISTU NUKLERANE MEDICINE!**
- **Tretmani su korisniji ako se primenjuju ranije u napredovanju bolesti sa razumevanjem da će zbog agresivne prirode, tretmani smanjiti, ali ne i eliminisati simptome - PITATI KARDIOLOGA!**

Na kraju, genetsko savetovanje i testiranje se prevashodno preporučuje za one pacijente koji se podvrgavaju testiranju na hATTR, kao i za bližnje rođake, koji takođe mogu da imaju istu mutaciju. Za one rođake koji su pozitivni na hATTR amiloidizu, ali i asimptomatsku, stručnjaci iz Velike Britanije preporučuju kardiološke i neurološke pregledne u roku od 10 godina od očekivanog početka na osnovu TTR amiloidizu pokazane i dokazane genetske mutacije/varijante.



OBOLELIMA OD RETKIH BOLESTI, ZA MESEC DANA, PREKO POŠTE SRBIJE, POSLATO OKO 2500 VAUČERA

Blizu 600 porodica, koje imaju članove obolele od retkih bolesti, u toku sledeće nedelje, na kućne adrese, dobiće vaučere za kupovinu lekova i medicinskih sredstava, kao i vaučere za rehabilitaciju u banjama.

Pošti Srbije, danas je iz Ministarstva za brigu o porodici i demografiju, predato oko 600 vaučera, koja će ih, u što kraćem roku, isporučiti porodicama širom Srbije.

Od kada je počela isporuka vaučera preko Pošte Srbije pa do danas, tačnije u roku od mesec dana, obolelima od retkih bole-

sti i njihovim porodicama, poslato je oko 2500 vaučera.

Isporuka će se nastaviti u kontinuitetu i u narednom periodu, jer je obezbeđivanje boljeg materijalnog položaja obolelima od retkih bolesti, cilj Ministarstva za brigu o porodici i demografiju, koji će uvek biti jedan od prioriteta.

Vaučeri za kupovinu lekova i za rehabilitaciju mogu da se iskoriste do 31. decembra 2024. godine.

*Preneto sa sajta
Ministarstva za brigu o porodici i demografiju
Republike Srbije*



ŽIVOT • UDRUŽENJE GRADANA ZA BORBU
PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE •

www.zivotorg.org

Prijatelj udruženja

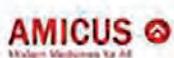


PHILIP MORRIS
INTERNATIONAL

Projekat podržan od strane



#СРБИЈА БЕЗ БАРИЈЕРА



BIMARIN



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 Dvomesečno. ISSN 2466-3093= Reč za život COBISS.SR-ID 300906247



reč za
Život 
www.zivotorg.org