

# reč za Život



37

Januar 2025.

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

#RARE  
DISEASE  
DAY

FEB 28  
2025

VIŠE NEGO ŠTO  
MOŽEŠ DA ZAMISLIŠ



Radost iz Bugarske, živi sa retkim rakom.  
Podiže svest i stvara promene za 300 miliona  
ljudi širom sveta koji žive sa retkom bolesću,  
njihovim porodicama i negovateljima.

NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETKE BOLESTI SRBIJE



RARE DISEASE DAY®

# Sadržaj

## DOGODIĆE SE

Dan retkih bolesti

4

## DOGODILO SE

5. Regionalna konferencija za retke bolesti

8

## REČ DRŽAVE

Primer dobre prakse

11

## DOGODILO SE

Sastanak udruženja SUPF

12

Prvi okrugli sto Udruženja „Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji“ PODUFAH

14

## REČ PACIJENTA

Moj život sa progerijom

17

## DOGODILO SE

Udruženje Hisbas

20

Podrška i inkluzija za pacijente sa sindromom kratkog creva

22

## REČ STRUKE

Skleroderma

24

## REČ UDRUŽENJA

Udruženje Srpska grupa za primarne imunodeficijencije (SGPI)

28



## Reč urednika

**U**duhu trenutnih, veoma osetljivih okolnosti i događaja, želim da istaknem da je udruženje Život, osnovano 2010.godine kao nevladina organizacija koja se bavi retkim bolestima i ima ključnu ulogu u podršci pacijentima, njihovim porodicama, zagovaranju njihovih prava i unapređenju zdravstvene i socijalne zaštite. Mišljenja smo da je izuzetno važno da nevladine organizacije ostanu politički neutralne kako bi efikasno ispunjavale svoju misiju. Primarni cilj NVO nije politička borba već poboljšanje kvaliteta života pacijenata i njihovih porodica, dok se istovremeno poštuju sloboda ličnog političkog izbora svojih članova, volontera i saradnika. Politička neutralnost omogućava organizaciji da ostane posvećena svom osnovnom zadatku. Pacijenti, članovi organizacije, donatori i partneri dolaze iz različitih društvenih i političkih okruženja, a neutralnost osigurava da svi imaju jednaku podršku i da se organizacija ne percipira kao produžetak bilo koje političke opcije. Političke strukture se menjaju ali potrebe pacijenata ostaju.

Iako je važno zadržati političku neutralnost, neophodno je aktivno saradivati sa nadležnim institucijama bez obzira na to koja politička opcija je na vlasti. Zdravstveni sistem, socijalne politike i zakonski okviri oblikuju se kroz institucije. Bez aktivne saradnje, teško je postići promene koje su važne za pacijente. Dijalog sa ministarstvima, zdravstvenim ustanovama i drugim relevantnim telima omogućava NVO da prenese potrebe pacijenata i zagovara bolja rešenja. Kritički dijalog i predlaganje rešenja su daleko efikasniji od političke konfrontacije. Time se osigurava kontinuitet u radu i bolji rezultati za pacijente.

Da sumiramo – NVO mora da ostane politički neutralna kako bi sačuvala svoju misiju, kredibilitet i poverenje zajednice. Istovremeno, njena odgovornost je da aktivno komunicira i sarađuje sa nadležnim institucijama, bez obzira na političku situaciju kako bi ostvarila pozitivne promene za pacijente.

Neutralnost ne znači pasivnost – naprotiv, ona omogućava profesionalan, konstruktivan i dosledan angažman u zagovaranju boljih uslova za osobe sa retkim bolestima, dok istovremeno u potpunosti poštuje pravo pojedinaca na lični politički izbor.



Bojana Miroslavljević

#RARE  
DISEASE  
DAY

FEB 28  
2025



NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETKE BOLESTI SRBIJE

VIŠE NEGO ŠTO  
MOŽEŠ DA ZAMISLIŠ



## DAN RETKIH BOLESTI

Dan retkih bolesti, zvanična međunarodna kampanja za podizanje svesti o retkim bolestima obeležava se poslednjeg dana februara svake godine. Glavni cilj kampanje je podizanje svesti šire javnosti i donosioca odluka o retkim bolestima i njihovom uticaju na pacijente i njihove porodice, kao i jednakost u zdravstvenoj zaštiti i pristupu dijagnozi i terapijama za ljude koji žive sa retkom bolesti.

Dan retkih bolesti tradicionalno obeležavamo uzbudljivim kvizom znanja "Znanjem do

svesti" koji je prošle godine izazvao veliko interesovanje učesnika ali i publike.

### EVO NEKOLIKO KORISNIH INFORMACIJA:

- Takmičari su studenti medicine koji na ovoj edukativnoj manifestaciji imaju priliku da pokažu svoje medicinsko znanje.
- Svaki takmičarski tim studenata imaće svog "pomagača" iz nekog od udruženja pacijenata obolelih od retkih bolesti.
- Obezbedene su nagrade za sve takmičare.

- Prijave za učešće na kvizu biće otvorene na linku koji će biti objavljen na društvenim mrežama Udruženja "Hrabriša" i Udruženja "Život".
- Materijal za pripremu za učešće na kvizu će biti objavljivan na društvenim mrežama Udruženja "Hrabriša" i Udruženja "Život".
- Vreme i mesto održavanja Kviza će biti objavljeno na društvenim mrežama Udruženja "Hrabriša" i Udruženja "Život".

Na ovoj edukativnoj manifestaciji imaćete priliku da steknete dublje razumevanje ovih kompleksnih stanja a istovremeno da pomognete u podizanju svesti o retkim bo-

lestima. Ukoliko želite da se zabavite a istovremeno proširite svoje znanje o retkim bolestima, sa zadovoljstvom Vas pozivamo i da iz publike bodrite učesnike kviza.

Zajednički možemo napraviti veliku razliku u životima onih koji se bore sa retkim bolestima.

**Ovogodišnji organizator kviza**  
**Udruženje "Hrabriša"**

**Partner u organizovanju kviza**  
**Udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“**

dogodilo se...

# 5. REGIONALNA KONFERENCIJA ZA RETKE BOLESTI

NOVI SAD, 28.11.2024.



**Sa ponosom delimo da je 5. regionalna konferencija za retke bolesti, održana u Novom Sadu, uspešno okupila stručnjake, pacijente, donosioce odluka i širu zajednicu. Tema ovogodišnje konferencije bila je Dijagnostika u retkim bolestima.**



Predsednica Udruženja Život, Bojana Miroslavlević, njavila je značajan doprinos unapređenju sistemskih rešenja za retke bolesti u Srbiji. Udruženje će ustupiti državi Bazu retkih bolesti, jedinstvenu platformu sa ključnim informacijama o retkim bolestima, čime se otvara prostor za dalji razvoj efikasnih rešenja. Takođe, u saradnji sa istraživačkom agencijom Nina Media, sprovedeno je prvo istraživanje o retkim bolestima u Srbiji. Rezultati su pokazali značajno skraćenje dijagnostičkog procesa, što je delom zasluga Zojinog zakona – zakonske inicijative koja je donela ključne promene za pacijente i lekare. Blizu 40% ispitanika dobilo je dijagnozu u roku od 6 meseci, dok je oko 40% dijagnostikovano u periodu od 1-3 godine, što predstavlja veliki napredak.

Naša strateška zalaganja prepoznata su i na nivou EU, gde se o ovoj temi govorи već godinama. ERDERA (Evropska alijansa za istraživanje retkih bolesti) sada postavlja strateški



**Couples at the risk of rare disease**

**How do they know about the risk?**

1. Affected child or fetus with the rare disease
2. Family history of the rare disease → genetic testing
3. Previous genetic testing (preconception)

**How to manage genetic diseases in children**

1. Adoption
2. Gamete donation
3. Preimplantation and postimplantation genetic diagnosis
4. Surrogate motherhood



# PREPORUKE I SMERNICE



cilj da se dijagnoza mora utvrditi u roku od 6 meseci od prvi simptoma, što doprinosi skraćivanju dijagnostičkog procesa.

Poseban trenutak konferencije bilo je dodeljivanje povelja zahvalnosti nadležnim institucijama koje su posvećene retkim bolestima. Povelje su primili: Milica Đurđević Stamenkovski, ministarka za brigu o porodici i demografiju, Marina Soković, pomoćnica ministra za nauku, Đorđe Todorov, državni sekretar u Ministarstvu za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja, i prof. dr Sanja Radović Škodrić, direktorka Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje. Specijalnu povelju primila je Tamara Vučić, supruga Predsednika Srbije, za njen dugogodišnji angažman u prepoznavanju i vidljivosti zajednice retkih bolesti.

Dijagnostika retkih bolesti je ključ za pristup terapijama, a ovakvi koraci su od suštinskog značaja za dalji napredak zdravstvenog sistema.



## NACIONALNE SMERNICE

### 1. UJEDINJENJE REGISTRA PACIJENATA OBOLELIH OD RETKIH BOLESTI

i Baze retkih bolesti bi znatno doprinela razvoju efikasnijeg sistema. Ovo ujedinjenje doprinosi holističkom pristupu retkim bolestima, što je ključ za poboljšanje kvaliteta života pacijenata i unapređenje zdravstvenog sistema.

Neke od prednosti:

#### Poboljšano upravljanje podacima

- Centralizovani podaci olakšavaju analizu, praćenje i korišćenje informacija o retkim bolestima i pacijentima.
- Smanjuje se rizik od duplikacije podataka i gresaka.

#### Bolja podrška pacijentima

- Uvid u tačan broj pacijenata i njihove potrebe omogućava bolje planiranje zdravstvenih usluga.
- Omogućava personalizovan pristup lečenju i praćenju stanja pacijenata.

#### Podrška istraživanju i razvoju lekova

- Jedinstvena baza podataka olakšava identifikaciju pacijenata za klinička ispitivanja.
- Pruža relevantne podatke za razvoj novih terapija i lekova za retke bolesti.

#### Unapređenje zdravstvenih politika

- Centralizovane informacije omogućavaju kreatorima politika donošenje odluka na osnovu podataka.
- Pomaže u alokaciji resursa za lečenje retkih bolesti.

#### Povećanje transparentnosti

- Ujedinjena baza olakšava dostupnost informacija za pacijente, lekare i istraživače.
- Doprinosi boljem praćenju toka bolesti i efikasnosti terapija.

#### Unapređenje međunarodne saradnje

- Olašava razmenu podataka i iskustava sa međunarodnim registrima retkih bolesti.
- Omogućava usklađivanje sa evropskim i globalnim standardima.

#### Smanjenje troškova

- Efikasnije upravljanje podacima smanjuje administrativne troškove.
- Bolje planiranje resursa za lečenje dovodi do ekonomičnijeg sistema.

### 2. IMENOVANJE KOORDINATORA ZA UJEDINJENJE REGISTRA PACIJENATA OBOLELIH OD RETKIH BOLESTI I BAZE RETKIH BOLESTI

koji bi bio ujedno i KOORDINATOR BUDUĆEG UJEDINJENOG REGISTRA

Koordinator bi imao sledeće uloge i donosi sledeće prednosti:

#### 1. Centralna tačka komunikacije

- Povezuje sve relevantne aktere: zdravstvene ustanove, organizacije pacijenata, istraživače, IT stručnjake i donosioce odluka.

#### 2. Planiranje i implementacija

- Koordinira proces integracije podataka i osigurava tehničku i pravnu usklađenost.
- Izraduje plan rada sa jasnim ciljevima, rokovima i resursima.

#### 3. Praćenje i evaluacija

- Prati napredak projekta i procenjuje rezultate.
- Osigurava kvalitet podataka i održivost sistema.

#### 4. Obuka i edukacija

- Organizuje obuke za relevantne učesnike o korišćenju ujedinjene baze i njenim prednostima.

#### 5. Osiguranje transparentnosti i etike

- Brine o zaštiti privatnosti pacijenata i etičkoj upotrebi podataka.
- Usklađuje aktivnosti sa zakonskim propisima (npr. GDPR).

## PREDNOSTI IMENOVANJA KOORDINATORA

Imenovanje koordinatora osigurava strateški pristup ovom važnom projektu, čineći ga transparentnim i efikasnim.

#### 1. Bolja organizacija i efikasnost

- Jasno definisana odgovornost sprečava duplikaciju rada i povećava produktivnost

**2. Smanjenje rizika**

- Koordinator prepoznae potencijalne prepreke i reaguje pravovremeno.

**3. Unapredena saradnja**

- Koordinator olakšava interdisciplinarni pristup i integraciju perspektiva različitih aktera.

**4 Povećanje poverenja**

- Prisustvo odgovorne osobe uliva sigurnost pacijentima i stručnjacima da će proces biti transparentan i uspešan.

**5. Podrška donošenju odluka**

- Koordinator osigurava da donosioci odluka imaju pristup tačnim i ažurnim informacijama.

**DIJAGNOSTIČKE PREPORUKE**

Iako se konkretnе preporuke mogu menjati, uopšteno se fokusiraju na sledeće ključne oblasti:

**1. Rana dijagnostika i povećanje svesti**

- Organizacija kampanja za edukaciju pacijenata i zdravstvenih radnika o prenatalnom skriningu, prenatalnoj dijagnostici i preimplantacionom genetskom testiranju za porodice sa pozitivnom porodicnom istorijom na retke bolesti. Neophodno je bolje informisanje i pacijenata i stručnjaka o pravima pacijenata koji boluju od retkih bolesti.
- Proširenje liste bolesti za obavezan neonatalni skrining
- Uključivanje naših eksperata u mrežu za nedijagnostikovane Undiagnosed Diseases Network da bi se omogućio pristup naših pacijenata ovoj mreži

**2. Razvoj dijagnostičke infrastrukture i kapaciteta**

- Povećanje dostupnosti genetskih testova i laboratorijskih analiza.
- Osnivanje Dijagnostickog centra za retke bolesti sa multidisciplinarnim timovima.

**3. Kadrovska i tehnička unapređenja**

- Povećanje broja kliničkih genetičara i biohemičara
- Unapredjenje raspodjeljivanja genetskih varijanti i pokrivenosti sekvencije u dijagnostici
- Edukacija embriologa za biopsiju embriona (PGT)

**4. Unapredjenje edukacije zdravstvenih radnika**

- Organizacija kontinuiranih edukacija i treninga za lekare i medicinsko osoblje.
- Saradnja sa međunarodnim institucijama i stručnjacima u oblasti retkih bolesti.

**5. Podrška istraživanju i inovacijama**

- Podsticanje razvoja novih dijagnostičkih metoda i terapija kroz saradnju sa farmaceutskim kompanijama i istraživačkim institucijama.

*Opšta preporuka je da se RFZO obrati svim ustanovama, Centrima za retke bolesti i laboratorijama sa upitom šta se konkretno radi u svakoj od tih institucija kad je u pitanju dijagnostika retkih bolesti (genetska, enzimska, metabolička...)*

Niko od nadležnih institucija (Ministarstvo zdravlja, Batut...) nema objedinjenu informaciju ove vrste i zato i lekari i pacijenti i dalje lutaju od ustanove do ustanove tražeći odgovor na pitanje gde se radi dijagnostika za pojedinačne retke bolesti ili grupe bolesti.

**SPECIFIČNE PREPORUKE****Tuberozna skleroza**

- Za bolji dijagnostički postupak TSC je neophodno umrežiti ginekologe, nadležne lekare (neurologe) i pacijente (organizacije pacijenata).
- Oformiti Centar za tuberoznu sklerozu i Registar pacijenata obolelih od TSC u okviru tog centra
- Razmotriti odobravanje Everolimusa i za pacijente mlađe od 2 godine (po preporuci FDA)

# PRIMER DOBRE PRAKSE

## SKUPŠTINA GRADA SREMSKE MITROVICE DONELA ODLUKU O NAČINU OSTVARIVANJA STATUSA RODITELJ - NEGOVATELJ NA TERITORIJI GRADA SREMSKA MITROVICA

Skupština opštine Sremska Mitrovica je usvojila odluku o načinu ostvarivanja specijalnog statusa "Roditelj - negovatelj" na teritoriji ovog grada.

Detalje o načinu podnošenja zahteva, dokumentaciji kojom se dokazuje ispunjenost uslova za ostvarivanje prava na sticanje prava roditelj - negovatelj, koja se prava ostva-

ruju iz budžeta Grada, a koja iz budžeta Republičkog fonda za penzijsko i invalidsko osiguranje, kao mnogo više detalja možete pročitati na linku internet stranice Grada Sremske Mitrovice:

[www.sremskamitrovica.rs/ckfinder/userfiles/files/Odluka%20%20roditelj%20nego-vatelj.pdf](http://www.sremskamitrovica.rs/ckfinder/userfiles/files/Odluka%20%20roditelj%20nego-vatelj.pdf)

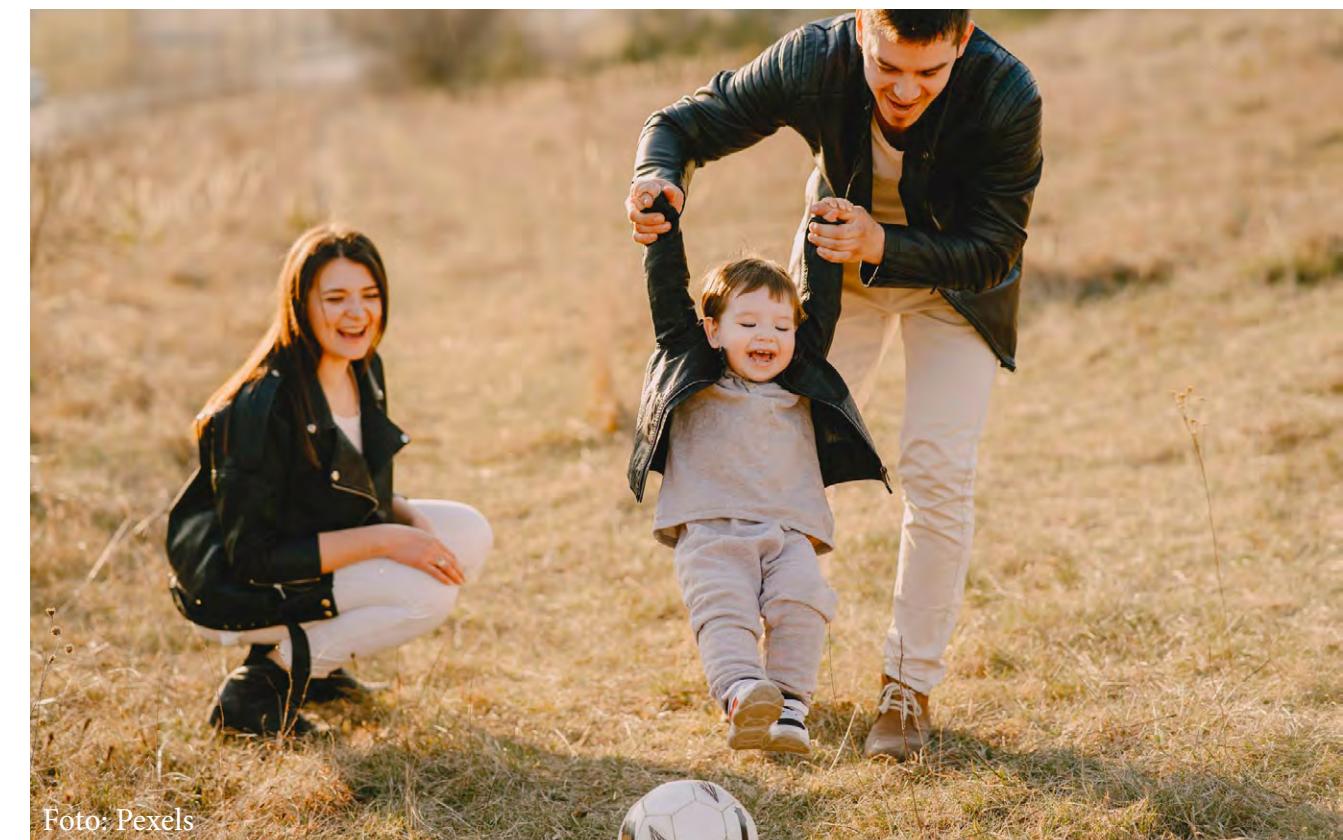


Foto: Pexels

dogodilo se...

# SASTANAK UDRUŽENJA 15.11.2024.



**UDRUŽENJE  
PACIJENATA SRBIJE  
SA PLUĆNOM  
FIBROZOM (SUPF)  
održalo je sastanak  
15. novembra 2024.  
godine u  
prostorijama MEDIA  
INFO CENTRA na  
SPENS-u**

Sastanku je prisustvovalo 20 članova Udruženja i 14 gostiju. Gosti su nam bili ugledni lekari – dr Darinka Kukavica iz Instituta za plućne bolesti u Sremskoj Kamenici, koja je poznata većini naših članova i koja nam je govorila o načinu lečenja plućne fibroze i mogućnosti dobijanja odgovarajućih terapija, te potrebi saradnje Udruženja sa lekarima, pulmolozima vezano za dodelu koncentratora kiseonika. Veliku čast nam je svojim dolaskom učinila prim.dr.prof. Mirjana Lapčević, reumatolog koja veoma uspešno vodi Udruženje pacijenata koji boluju od reumatskih bolesti. Ona nam je govorila o povezanosti naša dva udruženja, s obzirom na to da pojedini članovi našeg Udruženja pored plućne fibroze imaju i autoimunu bolest sklerodermu, dok neki njihovi članovi, poseb-



no oni koji boluju od reumatoidnog artritisa, oboljevaju od plućne fibroze.

Obratila nam se i dr Jelena Zvekić-Svorcan, takođe reumatolog, koja je pored ostalog predložila da se u tzv. Jodnoj banji u Novom Sadu za članove SUPF omogući obavljanje osteometrijskog pregleda. U tom cilju u narednom periodu ćemo predložiti način organizovanja ovog pregleda.

Tanja Radujković predsednica Novosadske podružnice Udruženja reumatologa, je imala svoje izlaganje sa aspekta pacijenta. Govorila je o potrebi da se pacijent pripremi kad odlazi kod lekara u smislu da izabere 3 pitanja o temama koja su za njega u tom momentu najbitnija kako se ne bi rasplinuli i kako ne bi oduzimali vreme i sebi i doktoru. Takođe je govorila o tome da svaki član udruženja treba da ima i odgovornost prema udruženju, te da svako prema svojim mogućnostima doprinese radu udruženja.

Dr. Slavica Mojsilović iz Kliničkog centra u Kragujevcu, koja nas prati i podržava, praktično od prvog dana, nas je opet obradovala svojim prisustvom, a ovog puta nam je dovela i 3 naše članice koje se leče u KC Kragujevac i koje već dugo žele da dođu u Novi Sad, ali bi bez doktorkine pomoći to teško bilo izvodljivo.

Veliko osveženje su bile dve fizioterapeutkinje Nina Negušić i Katarina Ilić iz Instituta za plućne bolesti u Sremskoj Kamenici. Naša draga Slavica se prijavila da demonstrira vežbe koje su pripremljene i prilagođene pacijentima obolelim od plućne fibroze. Rado su se pridružili svi prisutni, a vežbe su nas sve relaksirale i oraspoložile.



Obratio nam se i Stefan Živković iz NORBS-a. Sastanku su prisustvovali i predstavnici farmaceutske kuće Boeringer i El Pharma, te firme ENGEL od koje kupujemo prenosne koncentratore, kao i Tijana Bojanić Helper u Udruženju pacijenata obolelih od reumatskih bolesti.

Naša draga Ana, koja nas uvek nečim iznenadi i obraduje, pripremila nam je bedževe sa logom našeg Udruženja i hvala joj na tome.

SUPF planira održavanje sastanka poslednjeg dana februara 2025. godine, uključujući se u obeležavanje dana retkih bolesti.

Zbog zdravstvenog stanja naših pacijenata nismo bili u mogućnosti da izademo na ulicu, ali smo se u sali uključili u odavanje poštne nastradalima na Željezničkoj stanici u Novom Sadu.

Na kraju posebno iznenadenje je bila tombola i simbolični pokloni koje su dobili svi prisutnii.

*Ljubica Dajč,  
zastupnica Udruženja*

dogodilo se...

# Prvi okrugli sto Udruženja „Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji“ PODUFAH

Prvi okrugli sto Udruženja „Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji – PODUFAH“, posvećen podizanju svesti o x-vezanoj hipofosfatemiji (XLH) u Srbiji održan je 30.10.2024 u Beogradu. Pored predsednice udruženja Podufah, Marije Milovanović, okruglom stolu su prisustvovali i lekari fokusirani na lečenje XLH kao i predstavnici zdravstvenih vlasti i Nacionalne organizacije za retke bolesti Srbije čiji je Podufah član



XLH je retka i nasledna bolest koja pogađa jedno od 20 do 25 hiljada novorođene dece i predstavlja ozbiljan zdravstveni izazov jer dovodi do smanjenog nivoa fosfata u organizmu što za posledicu ima deformaciju kostiju koja najčešće dovodi do niskog rasta i značajnih bolova u kostima. Procena je da od ove genetske bolesti boluje oko 300 osoba u Srbiji, međutim samo oko 20 pacijenata ima zvaničnu dijagnozu, što ukazuje na to da je pred udruženjem, ali i pred lekarima koji leče ove pacijente ozbiljan zadatak.

Predsednica udruženja, Marija Milovanović, naglasila je važnost činjenice da postoji udruženje pacijenata koji boluju od XLH.

Kao pacijent i majka deteta sa XLH, moj osnovni motiv bio je da ljudi koji prolaze kroz izazove koje nosi ova dijagnoza imaju adresu na koju će moći da se obrate. Zato smo osnovali udruženje Podufah. Naš cilj je rano prepoznavanje bolesti i rano postavljanje dijagnoze, kako bi pacijenti mogli da imaju što manje komplikacija i što kvalitetniji život – rekla je Marija Milovanović.

Predsednica udruženja Marija Milovanović još jednom je apelovala na pacijente da se priključe udruženju Podufah koje će ostati posvećeno svojoj misiji od samog osnivanja

U nastavku svog izlaganja, Marija je istakla da se udruženje fokusira na unapređenje kvaliteta života obolelih od familijarnih hipofosfatemija ne samo kroz povećanje svesti o bolestima iz ove grupe i podršku za ranu dijagnostiku, već i kroz saradnju sa institucijama i organizacijama kako bi se postigli najbolji rezultati u lečenju.

Doc. prim. dr sci. med. Marko Stojanović, specijalista endokrinologije Klinike za endokrinologiju dijabetes i bolesti metabolizma Univerzitetskog kliničkog centra Srbije posebno se osvrnuo na činjenicu da XLH, ukoliko se ne



prepozna na vreme može dati komplikacije koje mogu voditi ka invaliditetu, što, kako kaže, često otežava da pacijenti ostvare svoj pun radni i životni potencijal.

Ako su dijagnostikovani i lečeni u detinjstvu – važno je da nastave i dalje sa redovnim praćenjem i lečenjem kod endokrinologa i stomatologa jer komplikacije ostaju i nadodaju se i tokom odraslog doba. Nažalost, češće se dešava da bolest nije prepoznata u detinjstvu i da se pacijenti javе sa ozbiljnim tegobama koje, pored krivih ekstremiteta i bolova u kostima i zglobovima, mogu biti i stalno prisutni umor i prelomi i naprsnuća kostiju pod malom silom. Što raniji razgovor o ovim tegobama sa svojim izabranim lekarom pomoći će da se na bolest što ranije posumnja i da se sprovedu sva potrebna ispitivanja. Savremene mogućnosti lečenja, od nedavno dostupne i u Srbiji, pružaju veliku nadu u temeljnije i potpunije rešavanje sveobuhvatnih komplikacija ove bolesti na različitim organskim sistemima. Dobro je i korisno da se pacijenti sa retkim bolestima međusobno povežu i pomažu – kaže dr Stojanović.

Prof. dr Maja Đorđević Milošević, specijalista pedijatrije, dečiji metabolog Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta "Dr Vukan Čupić" na samom početku istakla je da je genetski određen nedostatak fosfora u organizmu postaje najčešći uzrok rahitisa.

Kako je Prof. dr Đorđević Milošević objasnila, kosti se sastoje iz dve komponente: mineral-

ne, u čiji sastav ulaze soli kalcijuma i fosfora, i vezivne, koju čine kolagena vlakna. Mineralni deo daje kostima čvrstinu, a kolageni deo elastičnost. Rahitis je bolest mineralnog dela kostiju koje rastu i javlja se samo kod dece. Ukoliko se ne leči na vreme, dolazi do preloma ili deformiteta kostiju što ozbiljno remeti njihov život. Profilaksom vitaminom D kod dece u prvoj godini života smanjili smo učestalost ovog oblika rahitisa. Takođe, kalcijum se unosi putem mleka, tako da nedostatak kalcijuma nije čest uzrok rahitisa na našem području.

S ozbirom na to da se navedeni, tzv. alimentarni rahitis danas veoma uspešno leči, kod dece sa tzv. „O“ i „X“ nogama uprkos primeni vitamina D od rođenja, moramo pomisliti na X-vezani hipofosfatemski rahitis i decu uputiti kod pedijatra. Ukoliko se radi o naslednom oboljenju, nažalost, ortopedske procedure neće biti od pomoći, ukoliko se prethodno ne postavi prava dijagnoza. Posebnu pažnju treba pokloniti deci kod kojih deformiteti nogu nastaju nakon prohodavanja.

Na samom kraju, predsednica udruženja Marija Milovanović još jednom je apelovala na pacijente da se priključe udruženju Podufah koje će ostati posvećeno svojoj misiji od samog osnivanja, a to je da obolelima i njihovim porodicama omogući bolji kvalitet života.

## ПОДУФАХ

РЕПУБЛИКА СРБИЈА

**Marija Milovanović**

Predsednik udruženja Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji - Podufah

Ljubićki Kej 12/5

32000 Čačak

Mobilni: 064-841-51-52

Sajt: [www.podufah.com](http://www.podufah.com)

E-mail: [udruzenje.podufah@gmail.com](mailto:udruzenje.podufah@gmail.com)

Instagram: [www.instagram.com/podufah](https://www.instagram.com/podufah)

Facebook: [www.facebook.com/groups/podufah](https://www.facebook.com/groups/podufah)

# Moj život sa progerijom

**Jedina sam u Srbiji, a među 4 žene u svetu sa retkom genskom mutacijom koja izaziva prevremeno starenje i spada u grupu bolesti koje se nazivaju Progeria. Ovo su trenutni podaci obzirom da je teško doći do dijagnoze**



Meni je trebalo 20 godina da dođem do dijagnoze. Kod dece koja bolju od klasične progerije nazvane još i Hutchinson - Gilford Progeria Syndrome, ova bolest se utvrđuje odmah na rođenju ukoliko je nasledjena i ta deca u proseku žive 13-14 godina. Komplikacije ove progresivne bolesti su moždani ili srčani udar sa fatalnim ishodom.

Prvi simptom, primetan nizak rast u odnosu na ostalu decu u školi, kod mene je bio ispoljen sa 8 godina. Na Institutu za majku i dete započeto je ispitivanje i terapija injekcijama hormona rasta tokom 2 godine, ali nije bilo efekta. Psihički je bilo vrlo teško izdržati par meseci ispitivanja i ležanja u bolnici dok se utvrđivalo zašto zaostajem za ostalom decom u rastu.

Sa 16 godina ustanovljena mi je osteoporiza i insulinska rezistencija, uzeta biopsija mišića koja je bila nekonkluzivna za lipodistrofiju. Tokom celog toka ispitivanja, od ranog detinjstva rađene su i mnoge invazivne metode koje ipak nisu doprinele pravoj dijagnozi. **Nikada me niko nije posao kod genetičara. Tek sa 28 godina odlazim kod genetičara dr Čuturila na Tiršovu kliniku.**

Pomoću moje DNK i članova moje porodice, posle 2 godine, ustanovljeno je da je u pitanju mutacija na LamA genu (5-om hromozomu). Mutacija u mom slučaju nije nasledjena, već je gen mutirao spontano.

Javlja se i šum na srcu koji dalje napreduje kao aortna stenoza koja 2020. godine zahteva hitnu operaciju zamene valvule i bajpas. Ova bolest najviše pogadja krvne sudove koji propadaju i sužavaju se, otuda i stenoza. Najteže mi pada bolest srca, jer se i sada povremeno javlja stezanje i bol u grudima. Nakon operacije saznala sam pravu težinu situacije. Naime, moj grudni koš je gotovo dečiji, a veštačke valvule se ne prave tako male za decu. Kardiohirurg je



morao da nadje način da mi spasi život tokom operacije jer je protok krvi onemogućen kroz aortu debljine jedna dlake. Uspeo je da napravi čudo i pronađe rešenje tako što je isekao aortu koju je prilagodio veštačkoj valvuli. Te noći moj grudni koš je ostao otvoren na operacionom stolu, zbog bojazni da će iskrvariti, a tek sutradan mi je urađen i bajpas.

Sada primam razne terapije za srce, između ostalog i farin koji utiče na razredenost krvi, pa je teško uskladiti ishranu, piće, ostalu terapiju koja može doći u interakciju sa pomenutim lekom pa su potrebne posebne mere opreza. Veštačka valvula uništava crvena krvna zrnca pa sam stalno u deficitu sa gvožnjem.



Tražila sam osobu u Evropi koja je imala iskustva sa lečenjem ove bolesti. Komunicirala sam sa mnogo lekara i naučnika. Nakon 5 godina prepiske sa lekarima i naučnicima iz Boston-a, otišla sam 2021. u Boston na ispitivanja gde sam dobila i prvu dozu leka lonafarnib, sve o trošku fondacije Progeria Research Foundation koja se bavi istraživanjem i lečenjem progerije. Ovaj lek ima teške nuspojave pa ima dana kada se zaista ne osećam dobro. Ove godine počeće da se primenjuje još jedan lek koji se zove Progerinin.

Verujem da će nauka napredovati i da radi u našem interesu. Nadam se da niko više neće morati da prolazi kroz slične situacije provodeći nekad i par meseci u bolnici na ispitivanjima, kao i da neće čekati dijagnozu godinama. Smatram da svako od nas ima neku svrhu i da se sve događa sa razlogom, verujem da ništa nije uzalud, nijedna borba, nijedan trud. Možda ova moja priča nekome pomogne kao putokaz da se istrajno bori na putu do dijagnoze.

Kao osoba koja ima retku bolest, konstantno radim na podizanju svesti i razumevanju potrebe da se čuje i glas pacijenta, da kada se donose odluke one budu najbolje za pacijenta.

Bitan je kvalitet života, održavati fizičko i psihičko zdravlje, bitna je kvalitetna ishrana, suplementacija i naravno život bez stresa.

Sada mogu da radim i privređujem za sebe, volim da priuštim sebi putovanja koja me ispunjavaju, kao i bavljenje fotografijom i fitnessom. Trudim se da živim normalno, radim, putujem, vežbam, družim se.

Ivana Stojanović

dogodilo se...

# UDRUŽENJE HISBAS

**Udruženje Hisbas posvećeno je deci sa spina bifidom, hidrocefalusom i drugim razvojnim poremećajima**



Tokom 2024. godine, naše udruženje doživo je veliku ekspanziju otvaranjem **Hisbas centra za rehabilitaciju** dece sa neurološkim i drugim razvojnim poremećajima. Uz pomoć naših prijatelja, kao i zahvaljujući donatorskoj večeri, uspeli smo da prikupimo značajna sredstva i započnemo ostvarivanje davnašnjeg sna žena okupljenih u Skupštini Hisbasa – otvaranje centra za naše članove.

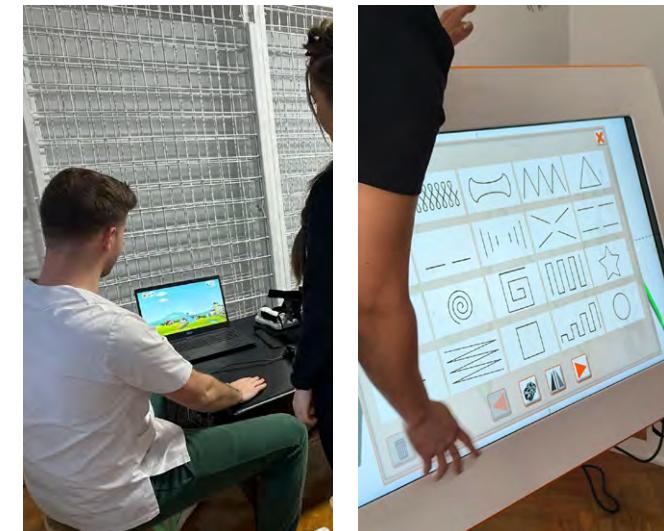
U januaru 2024. godine, iznajmili smo prostor, renovirali ga uz pomoć donacija i sopstvenih sredstava, te ga delimično opremili za pružanje terapija. **HISBAS centar** je, iz sopstvenih sredstava, uspeo da obezbedi osnovnu opremu, kako bismo pružili kvalitetne usluge rehabilitacije. Do sada smo nabavili: **vibro ploču, terapijski krevet i raznovrsne manje rezervne komponente** (strunjače, jastuke, valjke, igračke i pomoćna sredstva). Ova oprema omogućava nam svakodnevni rad na unapređenju veština i funkcionalnosti kod dece, stvarajući sigurno i podsticajno okruženje za rehabilitaciju.

Razvili smo osnovne terapijske programe i započeli rad sa prvom grupom korisnika. Kroz **društvene mreže** započeli smo kampanju s ciljem povećanja svesti o važnosti rehabilitacije i inkluzije za decu sa neurološkim problemima. Centar pruža usluge koje uključuju:

- **Robotiku za rehabilitaciju**, uključujući uređaje za razvoj motornih i kognitivnih veština.
- **Individualne i grupne terapije** prilagođene potrebama dece.
- **Savetodavnu podršku roditeljima** i edukaciju stručnjaka.

Naš cilj je formiranje inkluzivnog okruženja u kojem svako dete ima priliku da ostvari svoj puni potencijal.

Uz pomoć donacija različitih kompanija i pojedinaca, **HISBAS centar** je uspeo da obezbedi sredstva za kupovinu robotskih



aparata najnovije generacije – **Myro** i **Pablo**, koji su deo asortimana renomirane kompanije Tyromotion. **Myro** je namenjen rehabilitaciji kognitivnih potencijala, dok je Pablo specijalizovan za rehabilitaciju šake. Ovi uredaji predstavljaju značajan iskorak u unapređenju naših usluga i deo su naše misije da deci sa neurološkim poteškoćama pružimo vrhunsku rehabilitaciju.

U narednim godinama, naš cilj je da obezbedimo najsavremeniju opremu za podsticanje i rehabilitaciju hoda kod dece – oblast koja zahteva najveća ulaganja, ali donosi najvažnije rezultate.

Trenutno smo u procesu uvoza **GIGER aparata**, koji pokazuje izuzetne rezultate u unapređenju ravnoteže i koordinacije. Pored toga, radimo na nabavci opreme za **Thera-Suit Universal Exercise Unit** – specijalnu čeličnu konstrukciju koja značajno smanjuje uticaj gravitacije i omogućava veliki broj različitih vežbi za koordinaciju i jačanje mišića. Ovi uredaji će značajno proširiti naše kapacitete za pružanje inovativnih i efikasnih terapijskih usluga, približavajući nas cilju da **HISBAS centar** postane lider u rehabilitaciji dece sa neurološkim izazovima.

Ovo je samo početak našeg razvoja i napretka, a sve u cilju da razvijemo što više potencijala kod dece i poboljšamo njihov kvalitet života.

Udruženje HISBAS

dogodilo se...

# Porodica velikog srca PODRŠKA I INKLUZIJA ZA PACIJENTE SA SINDROMOM KRATKOG CREVA



Dana 16. decembra 2024. godine u Beogradu je održan značajan događaj u organizaciji Udruženja pacijenata sa sindromom kratkog creva. Ovaj skup okupio je pacijente, lekare i članove porodica obolelih od sindroma kratkog creva, kako bi zajednički razmenili znanja, iskustva i pružili međusobnu podršku u borbi sa ovom retkom bolešću.

Događaj je započeo serijom stručnih predavanja iz oblasti gastroenterologije, hirurgije i anestezijologije.

Lekari su predstavili osnovne uzroke nastanka bolesti, poput hirurških intervencija i urođenih stanja, kao i izazove u postavljanju dijagnoze.

Posebno je naglašena uloga pravilne ishrane i suplementacije u održavanju zdravlja pacijenata, sa praktičnim savetima za svakodnevni život.

Predavači su govorili o psihološkim aspektima života sa sindromom kratkog creva i važnosti podrške porodice i zajednice.

U drugom delu programa, učesnici su imali priliku da čuju emotivne priče pacijenata koji se svakodnevno suočavaju sa izazovima ove bolesti. Njihove priče su inspirisale sve prisutne, osvetljavajući važnost strpljenja, odlučnosti i vere u bolje sutra.

Događaj je završio diskusijom o potrebama pacijenata u Srbiji, uključujući bolje informisanje javnosti, dostupnost terapija i jačanje mreže podrške.

Udruženje pacijenata je istaklo da će nastaviti da organizuje ovakve skupove kako bi podiglo svest o sindromu kratkog creva i unapredilo kvalitet života svih obolelih.

Ovaj događaj predstavlja značajan korak ka boljoj integraciji pacijenata u društvo i boljoj međusektorskoj saradnji u lečenju retkih bolesti.

**Mirjana Urukalo**  
Predsednica Udruženja pacijenata sa sindromom kratkog creva



# SKLERODERMA

**Skleroderma je retka reumatska bolest koja zahvata vezivno tkivo i vaskularni sistem**



Skleroderma je retka reumatska bolest koja zahvata vezivno tkivo i vaskularni sistem koji karakteriše prekomerna proizvodnja kolagena koji izaziva fibrozu u koži (lokalizovano) ili u unutrašnjim organima (sistemska skleroza). Rezultat može biti unakaženost i invaliditet, a ishod može biti fatalan. Uzrok je nepoznat i nema leka.

Skleroderma, ili sistemska skleroza, je hronična bolest vezivnog tkiva koja se generalno klasificiše kao autoimuna bolest. Sklerodermu nije lako objasniti. To je složena bolest. A postoje različite vrste skleroderme. Reč "skleroderma" potiče od grčke reči "scle-ro", što znači tvrd, i latinske reči "derma", što znači koža. Kod skleroderme dolazi do prekomerne proizvodnje kolagena zbog čega koža ili tkiva postaju deblji od normalnog, što dovodi do očvršćavanja i zatezanja kože, sa potencijalom da utiče i na unutrašnje organe.

Upala uzrokovana sklerodermom pokreće imuni sistem tela da greškom proizvodi previše kolagena. Ovaj višak kolagena prvenstveno utiče na kožu, što dovodi do zatezanja i zadebljanja kože. Međutim, može zahvatiti i unutrašnje organe, kao što su pluća, srce, bubrezi i probavni sistem. Ova vrsta može dovesti do ozbiljnih komplikacija.

## Koliko je ozbiljna skleroderma?

Svaka hronična bolest može biti ozbiljna. Simptomi skleroderme se veoma razlikuju, a efekti skleroderme mogu varirati od veoma blagih do opasnih po život. Ozbiljnost će зависитi od delova tela koji su zahvaćeni i do kog stepena su pogodeni. Blagi slučaj može postati ozbiljniji ako se ne leči pravilno. Brza i pravilna dijagnoza i lečenje od strane iskusnih lekara mogu smanjiti simptome skleroderme i smanjiti mogućnost nepovratnog oštećenja.

## Kako se dijagnostikuje skleroderma?

Dijagnostički proces obuhvata konsultacije sa reumatolozima (specijalisti za autoimune

bolesti) i dermatolozima, kao i analize krvi i brojne druge specijalizovane testove u zavisnosti od toga koji su organi zahvaćeni.

## Šta uzrokuje sklerodermu?

Tačan uzrok ili uzroci skleroderme još uvek su nepoznati, ali naučnici i medicinski istraživači naporno rade na otkrivanju uzroka. Poznato je da sklerodermu karakteriše prekomerna proizvodnja kolagena.

## Da li je skleroderma genetska?

Skleroderma je bolest genetskog nasledja kod mnogih ljudi. Međutim, genetika je složena. Nijedan gen ne izaziva sklerodermu. Umesto toga, uključeno je više gena, a mnoći od ovih gena takođe povećavaju rizik od razvoja drugih autoimunih bolesti. Zbog toga je kod skleroderme veoma retko imati više od jednog člana porodice zahvaćeno sklerodermom a ni njihova deca ne oboljavaju od skleroderme.

## Da li postoji tretman za sklerodermu?

Trenutno ne postoji lek za sklerodermu, ali postoje mnogi tretmani koji ublažavaju određene simptome. Neki tretmani su usmereni na smanjenje aktivnosti imunog sistema. Pacijentima sa blagim oblikom možda uopšte nisu potrebni lekovi, a povremeno se može prekinuti lečenje kada skleroderma više nije aktivna. Obzirom da postoji mnogo varijacija ovog oboljenja, postoji i veliki broj varijacija u tretmanima koji su propisani.

## POSTOJE DVA GLAVNA TIPOA SKLERODERME: Lokalizovan i sistemski

## Šta je lokalizovana skleroderma?

Ovaj oblik prvenstveno pogodja kožu i često je blaži u poređenju sa sistemskom sklerodermijom. Obično zahvata jedan ili nekoliko delova kože, a unutrašnji organi obično nisu zahvaćeni.

Postoje dva podtipa:



**Morfea:** Koji karakterišu zadebljani, promjenjeni delovi kože.

**Linearna skleroderma:** Uključuje trake ili pruge zadebljale kože, često zahvatajući udove ili lice

### Šta je sistemska skleroderma?

Ovaj oblik može uticati ne samo na kožu, već i na unutrašnje organe, kao što su probavni sistem, srce, pluća i bubrezi.

Podtipovi uključuju:

- Ograničena kožna skleroderma:** prvenstveno uključuje kožu na rukama i licu. Takođe može uticati na jednjak, pluća i druge unutrašnje organe.

- Difuzna kožna skleroderma:** Uključuje široko rasprostranjeno zadebljanje kože koje može zahvatiti velike delove tela, uključujući trup i ekstremitete. Često je povezan sa značajnijim zahvatanjem unutrašnjih organa.

CREST sindrom je takođe podtip sistemske skleroze. Termin „CREST“ je akronim koji predstavlja grupu kliničkih karakteristika povezanih sa ovim specifičnim podtipom. CREST sindrom obuhvata:

- Kalcinozu:** Formiranje naslaga kalcijuma ispod kože, koje se mogu videti ili osjetiti

kao tvrdi čvorići. Ove naslage mogu izazvati bol i ometati funkciju zglobova.

- Rejnoov fenomen:** ovo uključuje sužavanje krvnih sudova kao odgovor na hladnoću ili stres, što dovodi do promene boje prstiju na rukama i nogama. Zahaćena područja mogu postati bela ili plava, a zatim postati crvena kako se protok krvi vraća.

- Disfunkciju jednjaka:** može se manifestovati kao otežano gutanje, refluks kiseline ili drugi gastrointestinalni simptomi.

- Sklerodaktiliju:** Zadebljanje i zatezanje kože na prstima ruku i nogu. Ovo može dovesti do izgleda nalik na kandže na rukama i može uticati na funkciju ruku.

- Teleangiektažiju:** Mali, prošireni krvni sudovi vidljivi ispod površine kože. Često se pojavljuju kao crvene mrlje ili klasteri i češće se vide na rukama, licu, usnama i jeziku.

**Važno je napomenuti da je CREST sindrom samo jedan podtip sistemske skleroze, i neće svi pojedinci sa sistemskom sklerozom imati ove specifične karakteristike.**

# DA LI STEZNALI?

## SISTEMSKA SKLEROZA (SKLERODERMA)

Sistemska skleroza, poznata i kao skleroderma, je retka, hronična autoimunska bolest, koja zahvata vezivna tkiva u organizmu.<sup>1,2,3</sup>

Može izazvati ožiljke (fibrozu) kože, ali i organa poput srca, pluća, digestivnog trakta i bubrega, i time dovesti do životno ugrožavajućih komplikacija.<sup>1,4</sup>



# Udruženje Srpska grupa za primarne imunodeficijencije (SGPI)

**Udruženje Srpska grupa za primarne imunodeficijencije (SGPI) je osnovano 21.04.2018. godine na inicijativu Prof. Dr Gorana Marjanovića, sa klinike za hematologiju i kliničku imunologiju Univerzetskog kliničkog centra u Nišu**

SGPI je osnovan radi ostvarivanja ciljeva u oblasti razvoja i unapređivanja otkrivanja i lečenja pacijenata sa imunodeficijencijama. Nažalost vreme pandemije COVID-a je bilo propraćeno smanjenjem svih redovnih aktivnosti Udruženja.

Jula meseca 2024. godine je na inicijativu Predsednika i Upravnog odbora i uz podršku naših najistaknutijih eksperata iz ove oblasti izabrano novo rukovodstvo koje čine, ass. dr sci. med Maja Stojanović, internista - alergolog i klinički imunolog, predsednik udruženja



na, dr sci. med. Gordana Petrović pedijatar alergolog i klinički imunolog, podpredsednik udruženja i doc. dr Rada Mišković-internista - alergolog i klinički imunolog, sekretar udruženja.

Sa idejom da se sledi vizija i postignu ciljevi udruženja, koji između ostalog podrazumevaju i razmenu zanja i iskustava, afirmaciju interdisciplinarnog pristupa, edukaciju lekara koji učestvuju u dijagnostici i lečenju pacijenata sa često kompleksnom kliničkom prezentacijom poremećaja imunskog odgovora i imunskim disregulacijama, obnovile smo aktivnosti Udruženja i uveli neke novine u radu koje smo prilagodile aktuelnim okolnostima. Svakog meseca se članovi udruženja okupljaju kroz edukativne sastanke, gde prezentujemo kliničke slučajeve primarnih imunodeficijencija (PID) a u planu su nam i ciljani edukativni sastanci koji će obradivati specifične teme u vezisa autoinflamatornim bolestima adultnog i pedijatrijskog uzrasta. Ove sastanke održavamo putem online platforme, u formi webinara i uključeni su aktivno različiti centri tercijalnih i sekundarnih zdravstvenih ustanova u Srbiji čiji lekari učestvuju u pružanju nege pacijentima obolelim od urođenih bolesti imunskog sistema.

Izuzetnim angažovanjem svih nas, Udruženje se u međuvremenu značajno uvećalo brojčano i aktuelno uključuje oko 110 aktivnih članova – adultnih lekara i pedijatara, mlađih lekara - na specijalizaciji i kliničkih lekara iz zdravstvenih ustanova širom Srbije, mada ponosno možemo da kažemo da smo dostigli i multinacionalni karakter jer imamo i članove iz Republike Srpske, Crne Gore i Makedonije. Vrlo smo ponosni i na naše počasne članove – istaknute profesore i eksperte u oblasti kliničke imunologije koji su karijere ostvarili u inostranstvu a izrazili su spremnost da svojim znanjem, iskustvom, sugestijama i predlozima, značajno doprine-



## PREDSEDNIK UDRUŽENJA

Ass. dr sci. med. Maja Stojanović, diplomala 2002. godine na Medicinskom fakultetu u Beogradu i nastavila edukaciju u oblasti kliničke imunologije, završivši akademsku specijalizaciju iz imunologije – iz oblasti imunodeficijencija, specijalizaciju iz interne medicine, potom i užu specijalizaciju iz alergologije i kliničke imunologije i doktorat iz kliničke imunologije. Dobitnik velikog broja priznanja i grantova za edukaciju od strane međunarodnih udruženja: Evropskog udruženja za imunodeficijencije (ESID), Američkog udruženja Kliničkih imunologa (CIS), Evropske akademije za alergologiju i kliničku imunologiju (EAACI) pod čijim je okriljem položila i ispit iz alergologije i kliničke imunologije i stekla Certificate of Excellence in Allergology and Clinical Immunology 2021. godine. Zahvaljujući stipendiji Fondacije Lilic-Abinun sa Univerzisteta u Njukasu, usavršavala se u Univerzistetskoj bolnici St James's u Lidsu, i u Univerzitetskoj bolnici Royal Victoria Infirmary u Njukasu u Velikoj Britaniji u oblasti urođenih bolesti imunskog sistema odnosno imunodeficijencija i autoinflamatornih bolesti.

su unapređenju SGPI i samim tim podizanju kvaliteta nege svih naših pacijenata.

Šire gledano, naše Udruženje ima za cilj i donošenje i implementaciju nacionalnih strategija i podršku i učešće u stručnim temama, angažovanje u naučnim projektima, sve sa ciljem unapređenja svih segmenta procesa nege pacijenata sa PID- bržeg prepoznavanja, dijagnostikovanja, prevencije komplikacija, lečenja osnovne bolesti i pri-druženih manifestacija bolesti.

Znamo da su ozbiljni zadaci pred namajer, zahvaljujući implementaciji registra pacijenata sa retkim bolestima, dostupni podaci ukazuju na višestruko manju učestalost tj prevalencu PID u Srbiji u odnosu na evropske zemlje. To indirektno govori da moramo da se posvetimo i edukaciji pedijara i adultnih lekara primarne i sekundarne zdravstvene zaštite, da podignemo svest o ovoj grupi retkih bolesti, da ukažemo kada da posumnjuju i kako da brže dijagnostikuju pacijente sa PID i kome da ih upute radi dalje dijagnostičke obrade i adekvatnog lečenja. Takođe, želimo da budemo i adresa na koju se i kolege koji nisu članovi Udruženja mogu javiti radi dobijanja adekvatnih informacija i preporuka kako da prate i leče pacijente sa PID, ali gde mogu da se obrate i pacijenti i roditelji pacijenata sa konkretnim pitanjima u vezi sa dijagostikom i lečenjem PID.

**Vrlo je značajan za sve nas i pomak u genetičkoj dijagnostici koju je sada moguće sprovesti i u Srbiji, i naše udruženje ima medju svojim članovima istaknute lekare genetičare koji nam pružaju izuzetnu podršku u tumačenju kompleksnih veza između prezentacije bolesti (fenotipa) i utvrđene genetičke mutacije.**

Medju našim članovima ima i hematologa, gastroenterologa, pulmologa, ORL specijalista, infektologa, mikrobiologa, neurologa, reumatologa, zapravo lekara svih specijalnosti koji u svom radu nailaze na ovakve pacijente. Sve ovo je jako važno jer pacijenti sa urođenim bolestima imunskog sistema ne samo da imaju učestale, neobične i prolungirane i infekcije izazvane neobičnim patogenima, već često imaju zahvaćenost drugih organskih sistema i mogu ispoljiti veću sklonost ka autoimunskim bolestima, gastrointestinalnim manifestacijama, plućnim komplikacijama ali i malignitetima.

**U planu je godišnji Simpozijum udruženja za koji su učešće potvrđili i istaknuti međunarodni eksperti iz ove oblasti. Simpozijum će se održati u aprilu mesecu naredne godine, u mesecu posvećenom osobama sa retkim bolestima.**



SRPSKA GRUPA ZA PRIMARNE  
IMUNODEFICIJENCIJE - SGPI  
Koste Todorović 2, 11000 Beograd  
Email: sgpid1@gmail.com



 **Baza retkih bolesti**  
[www.retkebolesti.com](http://www.retkebolesti.com)



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

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

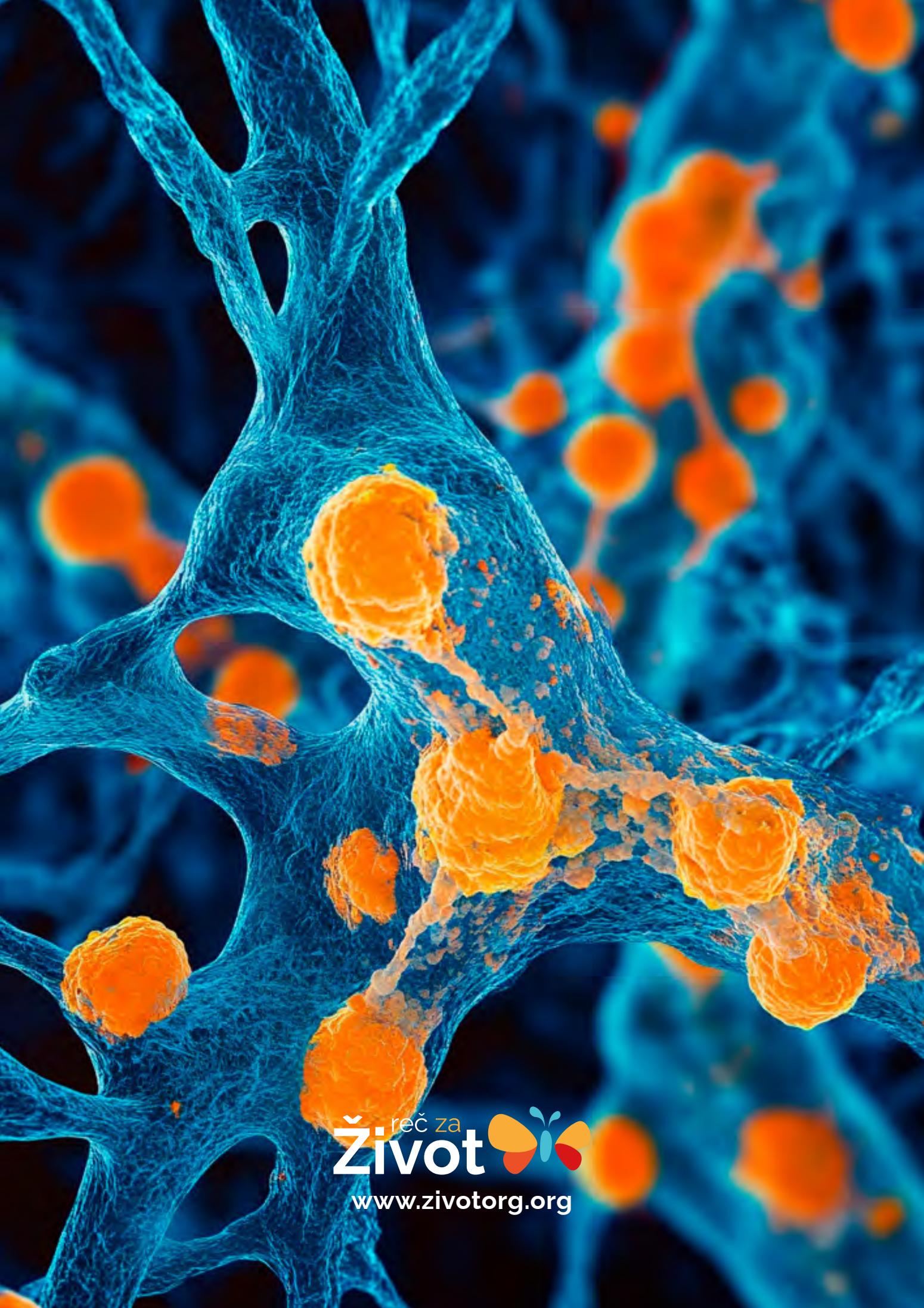
info@retkebolesti.com

IG: [www.instagram.com/udruzenje\\_zivot](https://www.instagram.com/udruzenje_zivot)

FB: [www.facebook.com/people/Udruzenje-Zivot](https://www.facebook.com/people/Udruzenje-Zivot)

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. - , - llustr.; 30 cm Dvomesečno. ISSN 2466-3093 = Reč za život COBISS.SR-ID 300906247



reč za  
**Život**   
[www.zivotorg.org](http://www.zivotorg.org)