



PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA



Sadržaj



REČ DRŽAVE

Zapošljavanje osoba sa invaliditetom **4**



REČ STRUKE

Genetsko testiranje poboljšava
dijagnozu dece sa neurorazvojnim
poremećajima **6**

Palijativno zbrinjavanje **8**



DOGODILO SE

Prvi Simpozijum o urođenim
poremećajima imunskog sistema **12**

Dan retkih bolesti **14**

Udruženje "Hrabriša" i udruženje
"Život" su dugogodišnju partnersku
saradnju ovekovečile potpisivanjem
memoranduma o saradnji **16**

Treći po redi sastanak „Zajedno
za retke“ u organizaciji kompanije
Amicus SRB **18**

Okrugli sto Ahondroplazija i terapija **20**



REČ PACIJENTA

Sindrom mačjeg plača **23**



REČ UDRUŽENJA

Udruženje obolelih od reumatskih
bolesti Srbije – ORS **26**



Poštovani,

Pred Vama je novo izdanje časopisa Reč za život. U proteklom periodu veoma uspešno se održalo nekoliko događaja važnih za zajednicu obolelih od retkih bolesti, o čemu u ovom broju prenosimo utiske.

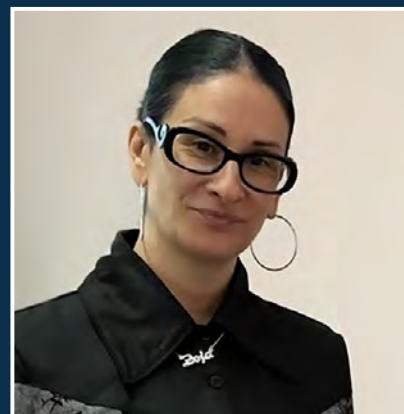
Dan retkih bolesti 2025. godine obeležili smo poslednjeg dana februara edukativno-zabavnim kvizom "Znanjem do svesti". Ovaj kviz je bio sjajna prilika za sve da se zabave i u isto vreme prošire svoje znanje o retkim bolestima.

Udruženje "Hrabriša" i udruženje "Život" su dugogodišnju partnersku saradnju ovekovećile potpisivanjem memoranduma o saradnji koja ima za cilj razvijanje saradnje u svim oblastima edukativne, istraživačke, projektne i humanitarne delatnosti.

Održan je drugi po redu okrugli sto "Ahondroplazija i terapija – iskustva, rezultati i perspektive" u organizaciji udruženja Deca sa ahondroplazijom Srbije.

Održan je prvi Simpozijum o urođenim poremećajima imunskog sistema, sa međunarodnim učešćem, u organizaciji strukovnog udruženja Srpska grupa za primarne imunodeficijencije (SGPI) i udruženja pacijenata sa PID i njihovih porodica POsPID, a samo dan pre simpozijuma održan je Okrugli sto sa temom: „Život pacijenata sa urođenim nedostacima u funkciji imunskog sistema- mogućnosti i izazovi“. Fokus je bio na važnosti udruživanja snaga i saradnji pacijenata sa institucijama i donosiocima odluka.

Održan treći po redu sastanak „Zajedno za retke“ u organizaciji kompanije Amicus SRB na kojem su predstavnici udruženja



Bojana Miroslavljević

pacijenata imali priliku da zaposlenima u kompaniji Amicus SRB prenesu svoja iskustva i poglede vezano za zajednicu retkih bolesti.

Najvažnija tema ovog broja je zasnivanje radnog odnosa kod osoba sa invaliditetom koje je jedno je od ključnih pitanja u izgradnji inkluzivnog društva. U kontekstu retkih bolesti, gde invaliditet često može biti posledica same bolesti ili njenog tretmana, prilagođavanje radnog okruženja i poštovanje prava ovih osoba od suštinskog su značaja. O ovome govorimo u rubrici Reč države.

U ovom broju donosimo priču Ilije Ilića, koji u rubrici Reč pacijenta opisuje svoju borbu sa teškom dijagnozom "mačjeg plača" svog trinaestogodišnjeg sina Stefana.

U rubrici Reč struke prenosimo tekst o genetskom testiranju. Takođe, u ovoj rubrici imamo i tekst o palijativnom zbrinjavanju jednom od najvažnijih pitanja koje treba rešavati u svakom društvu.

U rubrici Reč udruženja, prenosimo informaciju o Udruženju obolelih od reumatskih bolesti Srbije – ORS, koje pruža pomoć članovima, kao i drugim zainteresovanim licima u svrhu prevencije, rehabilitacije i resocijalizacije.

Zasnivanje radnog odnosa kod osoba sa invaliditetom: IZAZOVI I MOGUĆNOSTI

Zapošljavanje osoba sa invaliditetom jedno je od ključnih pitanja u izgradnji inkluzivnog društva. U kontekstu retkih bolesti, gde invaliditet često može biti posledica same bolesti ili njenog tretmana, prilagođavanje radnog okruženja i poštovanje prava ovih osoba od suštinskog su značaja.



PРАВNA REGULATIVA I PRAVA OSOBA SA INVALIDITETOM

Osobe sa invaliditetom imaju pravo na zapošljavanje pod jednakim uslovima kao i svi ostali građani. Mnoge zemlje, uključujući Srbiju i države Evropske unije, usvojile su zakone koji promovišu zapošljavanje osoba sa invaliditetom. U Srbiji, Zakon o profesionalnoj rehabilitaciji i zapošljavanju osoba sa invaliditetom propisuje mere podrške, uključujući subvencije poslodavcima, prilagođavanje radnog mesta i posebne programe zapošljavanja.

Međutim, i pored pravnih okvira, osobe sa invaliditetom se često suočavaju sa preprekama prilikom traženja posla. Među glavnim izazovima su predrasude poslodavaca, nedostatak prilagođenih radnih mesta i ograničene mogućnosti profesionalne rehabilitacije.

Izazovi sa kojima se suočavaju osobe sa invaliditetom:

Diskriminacija pri zapošljavanju – Iako zakoni zabranjuju diskriminaciju, osobe sa invaliditetom često nailaze na prepreke već u procesu selekcije.

Neprilagođeno radno okruženje – Mnoge kompanije nemaju adekvatne uslove za osobe sa invaliditetom, bilo u pogledu arhitektonskih barijera, tehnološke podrške ili fleksibilnog radnog vremena.

Nedostatak informacija i podrške – Osobe sa invaliditetom, ali i poslodavci, često nisu



dovoljno informisani o pravima i mogućnostima koje postoje u okviru programa profesionalne rehabilitacije i zapošljavanja.

PREDNOSTI ZAPOSŁJAVANJA OSOBA SA INVALIDITETOM

Pored društvene odgovornosti, zapošljavanje osoba sa invaliditetom donosi i brojne benefite za kompanije. Istraživanja pokazuju da su ove osobe često lojalniji i posvećeniji radnici, sa izraženom sposobnošću prilagođavanja i rešavanja problema. Takođe, inkluzivno radno okruženje poboljšava timski duh i doprinosi inovativnosti.

KAKO UNAPREDITI ZAPOSŁJAVANJE OSOBA SA INVALIDITETOM?

PODSTICANJE POSLODAVACA – Državne subvencije i poreske olakšice mogu motivisati kompanije da zapošljavaju osobe sa invaliditetom.

PRILAGOĐAVANJE RADNOG OKRUŽENJA – Uvođenje fleksibilnog radnog vremena, rada od kuće i prilagođenih radnih mesta ključno je za povećanje zaposlenosti ove grupe.

OBRAZOVANJE I PROFESIONALNA REHABILITACIJA – Osobe sa invaliditetom treba da imaju pristup obukama i profesionalnoj podršci kako bi lakše pronašle posao i napredovale u karijeri.

PODIZANJE SVESTI – Kampanje usmerene na smanjenje predrasuda kod poslodavaca i zaposlenih mogu značajno poboljšati šanse za zapošljavanje osoba sa invaliditetom.

Zapošljavanje osoba sa invaliditetom, uključujući one sa retkim bolestima, nije samo pitanje socijalne pravde, već i ekonomske koristi. Uz adekvatne politike i promene u

društvenoj svesti, moguće je stvoriti inkluzivno tržište rada koje pruža jednake šanse svima. Inicijative koje podstiču zapošljavanje osoba sa invaliditetom doprinose ne samo njihovoj samostalnosti i kvalitetu života, već i razvoju celokupnog društva.

U Republici Srbiji, zasnivanje radnog odnosa osoba sa invaliditetom uređeno je prvenstveno sledećim zakonima i pravilnicima:

1. Zakon o profesionalnoj rehabilitaciji i zapošljavanju osoba sa invaliditetom: Ovaj zakon uređuje prava osoba sa invaliditetom na profesionalnu rehabilitaciju, zapošljavanje i rad, kao i obaveze poslodavaca u vezi sa zapošljavanjem ovih osoba.

2. Zakon o radu: Ovaj zakon obuhvata opšte odredbe o radnim odnosima, uključujući zabranu diskriminacije pri zapošljavanju, što se odnosi i na osobe sa invaliditetom.

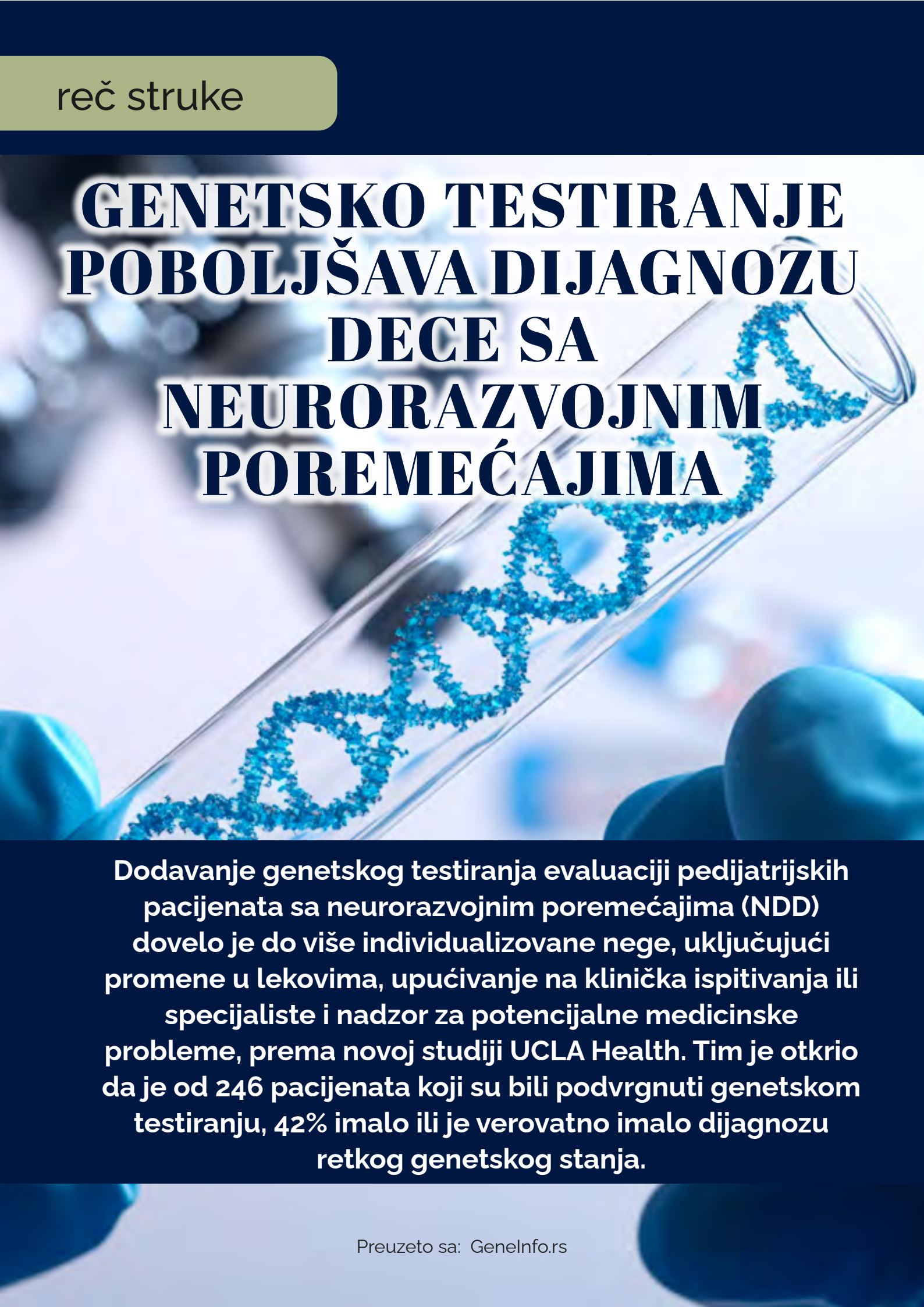
3. Zakon o zabrani diskriminacije: Ovaj zakon zabranjuje diskriminaciju po osnovu invaliditeta u svim oblastima, uključujući zapošljavanje.

4. Pravilnik o bližim uslovima, načinu i postupku ostvarivanja prava na profesionalnu rehabilitaciju: Ovaj pravilnik detaljno definiše uslove i postupak za ostvarivanje prava na profesionalnu rehabilitaciju osoba sa invaliditetom.

5. Pravilnik o merilima za utvrđivanje radnih mesta na kojima se zapošljavaju osobe sa invaliditetom: Ovaj pravilnik propisuje kriterijume za određivanje radnih mesta pogodnih za zapošljavanje osoba sa invaliditetom.

Ovi propisi zajedno čine pravni okvir koji ima za cilj da obezbedi ravnopravno uključivanje osoba sa invaliditetom na tržište rada i zaštitu njihovih prava u radnom odnosu.

GENETSKO TESTIRANJE POBOLJŠAVA DIJAGNOZU DECE SA NEURORAZVOJNIM POREMEĆAJIMA



Dodavanje genetskog testiranja evaluaciji pedijatrijskih pacijenata sa neurorazvojnim poremećajima (NDD) dovelo je do više individualizovane nege, uključujući promene u lekovima, upućivanje na klinička ispitivanja ili specijaliste i nadzor za potencijalne medicinske probleme, prema novoj studiji UCLA Health. Tim je otkrio da je od 246 pacijenata koji su bili podvrgnuti genetskom testiranju, 42% imalo ili je verovatno imalo dijagnozu retkog genetskog stanja.

Studija je objavljena u *Genetics in Medicine*. Glavni autor je Aaron D. Besterman, MD, sa odeljenja za psihijatriju Univerziteta Kalifornije u San Dijegu.

Procenjuje se da NDD pogađa oko 15% dece i adolescenata širom sveta. Oni dovode do oštećenja kognicije, komunikacije, adaptivnog ponašanja i psihomotornih veština. Skoro polovina dece sa neurorazvojnim razlikama, kao što su autizam ili globalno kašnjenje u razvoju, ima osnovno genetsko stanje. Takva deca takođe imaju visoku stopu istovremenih neuropsihijatrijskih stanja.

Trenutna praksa se oslanja na lekare primarne zdravstvene zaštite koji upućuju pacijente specijalistima. Ova praksa može dovesti do kašnjenja u dijagnozi i intervencijama za one koji imaju složene potrebe.

„Postojala je praznina u nezi pacijenata sa retkim genetskim, neurorazvojnim i psihijatrijskim poremećajima“, rekao je Džulijan Martinez, viši koautor studije i medicinski genetičar na UCLA Health. „Pokrenuli smo kliniku UCLA za negu i istraživanje neurogenetike (CARING), gde psihijatar, genetičar, neurolog i psiholog mogu da procene i leče pacijente sa različitim simptomima.

CARING tim je imao za cilj da prouči da li će genetsko testiranje i naknadni tretman na multidisciplinarnoj klinici uticati na decu sa NDD putanjom nege. Pregledali su medicinske kartone 316 pacijenata lečenih na klinici od 2014. do 2019. godine.

Njihova nova, genetska, dijagnoza dovela je do promene lekova kod 14 odsto pacijenata, upućivanja na kliničko ispitivanje kod tri odsto pacijenata i promena u medicinskom nadzoru za 30 odsto pacijenata. Studija je takođe otkrila da je genetsko testiranje dovelo do specijalizacije kod 70% pacijenata, pri čemu su srčani i gastrointestinalni problemi najčešći.

„Ova studija pokazuje da pristup neuropsihijatrijskoj nezi zasnovano na genetici može napraviti značajnu razliku za pacijente sa neurorazvojnim poremećajima“, rekao je Aaron Besterman, autor studije i bivši postdoktorski

istraživač UCLA Health koji sada radi na Institutu za genomsku medicinu Radija.

Dodao je: „Kako ulazimo u eru personalizovane medicine, kombinovanje stručnosti u genetici sa specijalizovanom psihijatrijskom i neurološkom negom će postati sve važnije za pružanje sveobuhvatne nege. Nadamo se da naš model može pomoći u informisanju o tome kako se zdravstveni sistemi prilagođavaju da zadovolje ove nove potrebe.

Sa napretkom u tehnologiji koji obuhvata sve veći broj retkih genetskih bolesti, Martinez je rekao da nalazi opravdavaju potrebu za genetskim testiranjem. „Rano testiranje zaista transformiše negu koju pacijent dobija“, dodajući da bi genomska medicina trebalo da bude na čelu obuke kliničara.



Palijativno zbrinjavanje

Palijativno zbrinjavanje je jedno od najvažnijih pitanja koje treba rešavati u svakom društvu.



U Srbiji se još uvek nedovoljno bavi ovom temom. Svi smo u jednom trenutku života kako u ličnom možda i u neposrednom okruženju suočeni sa ovom teškom temom, i tražimo rešenje za ovu situaciju. Suočavanje sa teškom hroničnom i neizlečivom bolešću je veliki izazov za zdravstveni sistem, društvo i samog pacijenta i porodicu. U Srbiji u ovom trenutku usluge palijativnog zbrinjavanja nisu dovoljno zastupljene.

Palijativna nega je usmerena na olakšavanje patnje i pruža sveobuhvatnu podršku kako samom pacijentu tako i porodici pacijenta. Palijativna nega se bavi zbrinjavanjem čoveka a ne same bolesti. Kada sam pisala priručnik namenjen za medicinske sestre iz oblasti palijativne nege želela sam da naglasim potrebu za edukacijom medicinskih sestara u ovoj oblasti. (link ka vesti: <https://belhospice.org/edukacija/emotivno-vece-na-promociji-knjige-prirucnik-iz-palijativnog-zbrinjavanja-za-medicinske-sestre/>).

Palijativna nega pruža zbrinjavanje fizičkih simptoma bolesti uz psihosocijalnu podršku, kroz multidisciplinarni pristup, međusobnu saradnju lekara, medicinskih sestara, psihologa, socijalnog radnika kako bi se obuhvatile sve potrebe pacijenta. Treba razlikovati palijativnu negu od nege u hospisu, iako su povezane i slične palijativna nega pruža podršku pacijentu kroz sve faze bolesti, ne utičući na tok lečenja. Hospis nega je usmerena na negu pacijenta u terminalnoj fazi bolesti i usmerena je na povećanje udobnosti pacijenta.

Palijativna nega nudi posvećen pristup pacijentu obraćajući pažnju na sve detalje nege, nudeći individualan pristup prilagođen svakom pacijentu i njegovim trenutnim potrebama. Edukativni sadržaj o ovoj temi postoji, ali je javnost nedovoljno informisana o pravom značenju ovog koncepta, postoje brojne predrasude koje ometaju implemen-

taciju palijativne nege u proces zdravstvene nege. Prisustvo straha da prihvatanjem palijativne nege pacijent odustaje od života ih blokira da zatraže blagovremenu pomoć. Posebna im je nepoznanica je da osim brige o fizičkim simptomima, palijativna nega nudi podršku u zbrinjavanju psihosocijalnih i duhovnih potreba.

Palijativna nega se može pružati i u kućnim uslovima ukoliko bolest to dozvoljava i ukoliko je to želja pacijenta. Međutim za takav pristup je neophodno da postoji dobro razvijena mreža podrške pacijentu i porodici. Zajedničkim radom zdravstvenog sistema i lokalne samouprave ovakav vid nege nije nemoguć, a predstavljao bi znatno rasterećenje zdravstvenog sistema sekundarnog i tercijalnog nivoa. Pacijentu bi ovakav vid zbrinjavanja obezbedio komfor koji ne može da ima u nijednom drugom okruženju. Hospis nega je usmerena nasaniranje ozbiljnih simptoma bolesti a na kraju života nudi dostojanstveno mesto za smrt. Izgradnja hospisa bi dodatno rasteretila zdravstveni sistem i nudila kvalitetnu i potpunu negu pacijentima kojima je ovakav vid zdravstvene nege neophodan.

Postoji veliki prostor za unapređenje i razvoj infrastrukture gde bi se pružala palijativna nega, a takođe i za formiranje specijalizovanih timova koji bi se bavili ovom oblasti medicine. Trenutno u Srbiji ne postoje adekvatne jedinice, koje bi se bavile ovom problematikom a u postojećim bolničkim okruženjima nema dovoljno jedinica koje bi pokrivale sve potrebe pacijenata. Uključivanje nevladinih organizacija bi nudile pomoć u organizaciji edukacije kadra i pomoć u organizaciji volonterskih servisa koji je sastavni deo programa palijativne nege. Volonterske usluge mogu ponuditi širok spektar usluga koje se odnose na manje servisne intervencije u porodici kao što je sitna nabavka. Volonteri pružaju neophodno društvo pacijentu smanjujući tako socijalnu izo-

laciju, volonter predstavlja vezu pacijenta sa spoljašnjim svetom.

Palijativna nega svuda u svetu nailazi na ekonomske prepreke i nivo razvoja i usluga palijativne nege varira, od ekonomske mogućnosti zemlje u kojoj se sprovode. Pojedine zemlje imaju razvijen program podrške pacijentima koji se nalaze na kućnom lečenju, dok u nekim zemljama ovakav vid pružanja podrške ne postoji. Postojanje hospisa je uglavnom vezano za zemlje sa većim ekonomskim standardom. Velika Britanija kao zemlja u kojoj je ovaj oblik nege započeo ima sada oko 200 hospisa. Prvi korak u razvoju palijativnog zbrinjavanja je donošenje adekvatnih pravnih okvira kako bi se regulisala prava pojedinca na palijativnu negu, i obezbedila njena dostupnost.

Najviše izazova u ovoj oblasti su vezana za nedostatak adekvatnih informacija i nedovoljno učešće zdravstvenog sistema. Strah koji pacijenti osećaju ih onemogućava da potraže pomoć na vreme, pa su izloženi nepotrebnoj patnji. Sa druge strane pacijenti i porodica imaju velike finansijske izdatke i trebalo bi da država učestvuje u regulisanju ovih izdataka. Bolest menja iz korena sve aspekte pacijentovog života, utičući i na porodične odnose, palijativni pristup nudi pomoć i daje podršku naglašavajući da nisu sami. Informacije koje nudimo pacijentu pomažu im u suočavanju i snalaženju sa novonastalom situacijom. Uz adekvatnu podršku i u ovoj situaciji kada su suočeni sa hroničnim teškim i neizlečivim bolesti mogu dostojanstveno proživeti ostatak života.

Briga o bolesnom članu porodice je veoma stresna i iscrpljujuća u svim segmentima, suočavanje sa gubitkom voljene osobe izaziva stres, anksioznost, bes i tugu. Takva situacija napredovanjem bolesti može dovesti do narušavanja porodičnih odnosa. Porodica često preuzima ulogu negovatelja



i dolazi do fizičke i ekonomske iscrpljenosti. Dosadašnje porodične aktivnosti su narušene i samo balansiranje porodice između poslovnog i porodičnog života dovodi do socijalne izolacije i finansijske opterećenosti.

Problemi mogu nastati i oko mesta zbrinjavanja pacijenta i odabira adekvatne ustanove gde bi ovakvog pacijenta mogli da smeste. Posebno je izazovno kada pacijent više nije u situaciji da bude kod kuće a ne postoje ustanove koje bi primile ovakve pacijente. Zbog svega ovoga je jako važno da porodica i pacijent razumeju šta palijativna nega pruža kako bi situacija bila podnošljiva za sve, te da je palijativna nega usmerena ne na lečenje bolesti, već na ublažavanje simptoma koje ta bolest sa sobom nosi.

Postoje i veliki izazovi za zdravstvene radnike u procesu pružanja palijativne nege, pre svega suočeni su sa nedostatkom sistemске organizovanosti pružanja palijativne nege. Nedostatak palijativnih jedinica, adekvatnih resursa, nedostatak adekvatne



edukacije i edukativnog sadržaja onemogućava zdravstvenim radnicima da pruže adekvatan odgovor na potrebe pacijenta. Kompleksnost zbrinjavanja fizičkih simptoma predstavlja veliki izazov za profesionalce. Dostupnost edukacije o ovoj temi kao i edukativnog sadržaja mnogo bi pomogla u prevazilaženju ovih prepreka i jačanju zdravstvenog kadra u ovoj oblasti. Rad sa različitim grupama pacijenata zahteva poznavanje kulturoloških razlika, prihvatanje njihovih stavova o smrti i procesu umiranja a posebno razumevanja odluke o načinu zbrinjavanja na kraju života. Sve to zahteva ozbiljnu edukaciju i dostupnost adekvatnog materijala za edukaciju.

Pozitivna iskustva koje imaju pacijenti i porodice koji su bili uključeni u neki vid palijativne nege, mogu preneti informacije koliko je njima značila podrška palijativnih timova. Planiranje održavanja radionica za širu javnost gde bi se upoznali sa ovim konceptom pružanja zdravstvene nege podigla bi svest stanovništva o potrebi razvoja palijativne

nege u Srbiji. Razgovorom o ovim temama bi se prevazišao negativan stav prema palijativnoj nezi koju sada ljudi vezuju za sam kraj života i za negu isključivo starih ljudi. Kako bi se ovo sprovedo u delo neophodna je saradnja ne samo zdravstvenog sektora već svih državnih institucija i lokalnih samouprava kako bi se takav projekat realizovao. To je jedan dug put ali je neminovan kako bi palijativna nega zauzela adekvatno mesto u našem društvu i bila prepoznata. Regulisanjem budžeta i zdravstvenih fondova palijativna nega bi mogla da bude dostupna svima kojima je neophodna. Olakšavanje subvencija nevladinom sektoru porodice koje ne mogu da plate troškove ovakve nege bi ono bilo dostupno. Ulaganje u palijativnu negu ne poboljšava kvalitet života samo pacijenta već doprinosu postizanju veće društvene odgovornosti.

Predstavljanje priručnika iz oblasti palijativnog zbrinjavanja koji je namenjen medicinskim sestrama je jako važan i predstavlja početak rada na edukaciji medicinskih sestara u ovoj oblasti. Cilj priručnika je da ponudi praktične smernice i resurse kako bi se poboljšao kvalitet života pacijenata sa hroničnim i neizlečivim bolestima. Ovim priručnikom se olakšavaju izazovi sa kojima se medicinske sestre suočavaju u radu nudeći praktična rešenja. U priručniku su obrađene ključne teme počevši od fizičkih simptoma, emocionalne i psihološke podrške, etičkih aspekta, komunikaciji sa pacijentom i porodicom, i osvrtnom na duhovnu podršku. Priručnik služi kao edukativni alat posebno koristan za mlađe medicinske sestre koje tek započinju svoju karijeru. Priručnik nudi korisne smernice koje medicinskim sestrama pomažu u donošenju odluka ključnih za pružanje optimalne palijativne nege. Ovaj priručnik predstavlja neprocenjiv alat koji omogućava medicinskim sestrama da pruže visoko standardizovanu i saosećajnu palijativnu negu što direktno doprinosi poboljšanju kvaliteta života pacijenta u terminalnoj fazi bolesti.

Maja Đordijević
saradnik za edukaciju u Belhospis centru

dogodilo se...

PRVI SIMPOZIJUM O UROĐENIM POREMEĆAJIMA IMUNSKOG SISTEMA

05. Aprila 2025. U Jugoslovenskoj kinoteci u Beogradu, održan je prvi Simpozijum o urođenim poremećajima imunskog sistema, sa međunarodnim učešćem, u organizaciji strukovnog udruženja Srpska grupa za primarne imunodeficijencije (SGPI) i udruženja pacijenata sa PID i njihovih porodica POPSID. Interesantne teme iz ove oblasti okupile su više od 150 imunologa i drugih subspecijalnosti i oko 30 porodica koje žive sa ovim zdravstvenim izazovom. Njihovu punu pažnju celoga dana pridobili su renomirani domaći stručnjaci kao i kolege iz regiona i Evrope. Plodna razmena i zajedničko učenje bilo je na veoma visokom nivou.





U okviru simpozijuma oba domaća udruženja ugostila su predstavnike međunarodne mreže pacijenata IPOPI-predsednicu Martine Pergent i članicu borda iz Rumunije Otiliju Stanga, kao i osnivače fondacije „Dr Desa Lilić i Mario Albinun“. POsPID je imao paralelnu radionicu u okviru koje smo učili od naših lekara i predstavnika IPOPI i NORBS. SGPI i POsPID sa zadovoljstvom su najavili sledeći Simpozijum 18. Aprila 2026. godine u Novom Sadu. Verujemo da će svaki naredni biti sve posećeniji i da će ponuditi nove sadržaje i nova učenja.

Samo dan ranije, 04. Aprila u Novom Sadu je održan Okrugli sto sa temom: „Život pacijenata sa urođenim nedostacima u funkciji imunskog sistema- mogućnosti i izazovi“ u organizaciji udruženja PosPID i udruženja „Život“ koje se bori protiv retkih bolesti kod dece. Fokus je bio na važnosti udruživanja snaga i saradnji pacijenata sa institucijama i donosiocima odluka.

Osim ličnog svedočenja pacijenata o svom putu do dijagnoze i lečenju, preneti su iskustva pacijenata iz ugla međunarodne organizacije IPOPI, kao i primeri dobre kliničke prakse i iskustva u lečenju dece sa PID. Predstavnicu Pokrajinskog sekretarijata za zdravstvo je govorila o primeni važećih regulativa u oblasti lečenja retkih bolesti.

Istaknuta je neophodnost zajedničkog delovanja na unapređenju registra retkih bolesti kao osnovi za bolje lečenje, kao i unapređenju

programa newborn screening-a. Birokratija je navedena kao veliki problem za ostvarivanje prava iz domena socijalne zaštite, kao i prilikom tranzicije pacijenata sa pedijatrijske na adultnu zdravstvenu zaštitu.

Samo zajedničkim delovanjem možemo napraviti veliku razliku u životima onih koji se bore sa primarnim imunodeficiencijama.



**Decoding Inborn Errors of Immunity:
From Molecular Roots to Therapeutic Frontiers**
Yugoslav Film Archive, Uzun Mirkova Street 1, Belgrade, Serbia 5th April 2025

Workshop 1

The importance of international cooperation for the development and efficiency of national organizations – opportunities and challenges
Martine Pergent & Dragana Koruga

dogodilo se...

JEDINO SE ZNANJE DELJENJEM MNOŽI!



BIOMARIN



BOOST
TEAM

Dan retkih bolesti, zvanična međunarodna kampanja za podizanje svesti o retkim bolestima obeležava se poslednjeg dana februara svake godine.



B:OMARIN



BOOST TEAM

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 2025. Godine obeležili smo edukativno-zabavnim kvizom **"Znanjem do svesti"** koji je prošle godine izazvao veliko interesovanje učesnika/takmičara ali i publike. Kviz je održan u četvrtak 27. februara 2025. godine sa početkom u 18 časova u prostorijama OPENS-a u Novom Sadu.

Na ovoj edukativnoj manifestaciji takmičarski timovi su imali priliku da steknu dublje razumevanje ovih kompleksnih stanja, a istovremeno da pomognu u podizanju svesti o ret-

kim bolestima. Timovi su imali svoje pomagače, predstavnike udruženja obolelih od retkih bolesti, kao što su **Udruženje za Vilijamsov sindrom, Bromologos (PKU)** i predstavnici **Nacionalne organizacije za retke bolesti (NORBS)**. Ovaj kviz je bio sjajna prilika za sve da se zabave i u isto vreme prošire svoje znanje o retkim bolestima.

Za sve takmičarske timove, prijatelji udruženja su pripremili i vredne nagrade!

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

Ovogodišnji organizator kviza je **Udruženje "Hrabriša"**, dok je partner u organizovanju kviza **Udruženje za borbu protiv retkih bolesti kod dece "Život"**.

dogodilo se...

DA LI ZNATE ZA IZREKU **DOBAR GLAS SE DALEKO ČUJE?**

SA VELIKIM UZBUĐENJEM DELIMO DIVNE VESTI!

Udruženje "Hrabriša" i udruženje "Život" su dugogodišnju partnersku saradnju ovekovečile potpisivanjem memoranduma o saradnji, pokazavši zajednički interes za istraživačkim, projektnim i humanitarnim aktivnostima u oblasti retkih bolesti



Ovaj Memorandum ima za cilj razvijanje saradnje u svim oblastima **edukativne, istraživačke, projektne i humanitarne delatnosti** koje budu ocenjene kao komplementarne sa stanovišta obe potpisnice. Naša saradnja zasniva se na principima međusobnog poverenja, uvažavanja i doprinosa razvoju zaštite ljudskih prava i prava pacijenata obolelih od retkih bolesti.

Časopis **“Reč za život”** je dobitnik nagrade Black Pearl od 2018. godine, kao jedini medij u regionu koji prenosi vesti iz zajednice obolelih od retkih bolesti.

ZAJEDNIČKI ĆEMO RAZVIJATI SLEDEĆE CILJEVE I OBLIKE SARADNJE:

- **Promovisanje edukacije i širenje svesti o retkim bolestima**
- **Podrška istraživanjima**
- **Unapređenje pravnog i institucionalnog okvira**
- **Saradnja na objavljivanju istraživačkih i projektnih rezultata**

OBLICI SARADNJE KROZ KOJE ĆEMO PRIMENITI OVAJ MEMORANDUM:

- **Edukacija, informisanje**
- **Istraživanje i projekti**
- **Humanitarna i socijalna podrška**
- **Zagovaranje i podizanje svesti**

Podrška u aktivnostima i objavljivanju rezultata projekta **Chan Zuckerberg Initiative** u jedinstvenom časopisu o retkim bolestima “Reč za život” čiji je izdavač udruženje “Život”.

Sigurni smo da je ovo dobar početak u cilju unapređenja kvaliteta života obolelih od retkih bolesti, posebno u podršci istraživanjima.

Kroz narednih par godina, planiramo realizovati aktivnosti na podršci istraživanjima retkih neurotransmiterskih bolesti, kao i podizanju svesti kroz upoznavanje javnosti sa događajima koje organizujemo. **Chan Zuckerberg inicijativa** realizuje podršku 30 udruženja pacijenata kako bi osnažili organizacione i kapacitete za realizaciju istraživanja, okupila i



povezala istraživačku mrežu, uključujući istraživače fokusirane na specifična polja interesovanja, okupe zajednicu i razviju programe istraživanja koji su usmereni na pacijente u specifičnoj oblasti interesovanja.

Prvi u nizu takvih događaja: **RND Researchers Forum** biće organizovan već 16. maja 2025. godine u Zagrebu, kada će iskustva u dijagnostici i lečenju preneti klinički lekari, ali i istraživači.

Posebno nam je važno da čujemo iskustva pacijenata i povežemo ih u zajednicu koja se okuplja oko dijagnoza retkih neurotransmiterskih bolesti.

Pridružite nam se i pomozite da se dobar glas daleko čuje, podelite naše objave i pomozite da onom koji postavlja pitanja, odgovori stigne u pravo vreme?

Hrabriša je posvećen unapređenju kvaliteta života pacijenata sa neurotransmiterskim bolestima, o čemu više detalja možete pronaći na našoj internet stranici: hrabrisa.rs i profilima društvenih mreža kojima upravljamo.

*Projekat je podržala
Chan Zuckerberg Initiative*

**Chan
Zuckerberg
Initiative** 

dogodilo se...

MOŽEMO LI VIŠE OD ONOGA ŠTO MOŽEMO DA ZAMISLIMO? SAMO ZAJEDNO

**TREĆI PO REDI SASTANAK „ZAJEDNO ZA RETKE“
U ORGANIZACIJI KOMPANIJE AMICUS SRB**





Već treću godinu za redom, predstavnici udruženja pacijenata imaju priliku da na sastanku „Zajedno za retke“ zaposlenima u kompaniji Amicus SRB prenesu svoja iskustva i poglede vezano za zajednicu retkih bolesti. Ove godine, pod sloganom „Više nego što možete da zamislite“ pričali smo o psihološkom aspektu retkih bolesti, kvalitetu života porodice i narednim koracima važnim za sve obolele od retkih bolesti.

Prvi panel „Naše retke priče“ približio je zaposlenima sa kojim se sve izazovima susreću porodice sa x- vezanom hipofosfatemijom, Pompeovom bolesti i Dišenovom mišićnom distrofijom tokom samo jednog dana. U nastavku panela predstavnici udruženja DMD Srbija, ŽIVOT i Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji – PODUFAH, diskutovali su o psihološkom aspektu retkih bolesti i specifičnom opterećenju koje svaka dijagnoza nosi. Upornost, vera i kontinuirana borba, kao i po-

zitivna stav su ono što je potrebno da svaki novi dan bude ispunjen dragocnim trenucima, svi su se složili na kraju.

O tome gde je zajednica retkih bolesti bila pre 10 i više godina, a gde je danas, bilo je reči u drugom panelu u kome su pored udruženja ŽIVOT učestvovali i Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije (NORBS), Udruženje građana za pomoć u lečenju obolelih od Gošeove bolesti – UGOŠ i udruženje HAE Srbija. Učesnici panela zaključili su da su zaista napravljeni značajni pomaci, ali i da postoji mnogo prostora za napredak, pre svega u oblasti dijagnostike, čime bi se uz kontinuirano popunjavanje registra moglo planirati i omogućiti adekvatno finansiranje lečenja.

Veliku zahvalnost dugujemo kompaniji Amicus koja godinama kontinuirano pruža podršku zajednici obolelih od retkih bolesti.



dogodilo se...

Okrugli sto ***AHONDROPLAZIJA I TERAPIJA: iskustva, rezultati i perspektive***



MEDIA CENTAR, BEOGRAD, 14.03.2025. GODINE



U beogradskom Media centru je u petak 14. marta održan drugi po redu okrugli sto koji je organizovalo [Udruženje "Dečja sa ahondroplazijom Srbije"](#). Okrugli sto **"Ahondroplazija i terapija – iskustva, rezultati i perspektive"** okupio je predstavnike resornih ministarstava, eksperte u oblasti kliničke genetike, ali i predstavnike pacijenata, odnosno roditelje dece obolele od ove dijagnoze retke bolesti.

Program okruglog stola odnosio se na više sfera kojima se pristupa dijagnozi ahondroplazije, specifično u pedijatrijskom uzrastu kroz:

- **Prezentacije kliničkih slučajeva**
- **Diskusiju o efektima terapije na rast i kvalitet života dece**
- **Predloge za dalje unapređenje dijagnostike i terapije**
- **Razmatranje kriterijuma za uključivanje novih pacijenata**

Podsećanja radi, prvi pacijenti su krenuli sa primenom terapije u martu 2023. godine. Dve godine kasnije, imamo osam (8) pacijenata koji se uspešno leče i već u prvoj polovini 2025. godine, sa značajnim uvećanjem – očekuje se povećanje broja pacijenata.

Ovim povodom, na poziv organizatora, odazvali su se:

- **Predstavnici Ministarstva za brigu o deci i porodici, Milica Perić iz Kancelarije za retke bolesti**
- **Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, dr Željko Popadić, direktor Sektora za lekove i farmakologiju**

Među govornicima su bili i eksperti, klinički genetičari sa informacijama o dijagnostici i lečenju pacijenata, kao i rezultatima nakon dve godine praćenja pacijenata sa dijagnozom ahondroplazije u Srbiji:



- **Prof. dr Goran Čuturilo, Univerzitetska dečija klinika "Tiršova", Beograd**
- **Dr Marija Mijović, Univerzitetska dečija klinika "Tiršova", Beograd**
- **Doc dr Tatjana Stanković, Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za dečije interne bolesti**

Učesnici panel diskusije su se osvrnuli na rezultate primene terapije, specifične kriterijume za uvođenje terapije kod veće ciljne grupe pacijenata, kao i mehanizme praćenja. Pomenut je da RTG šake na primer daje uvid da li su fibroblast pločice zatvorene, odnosno da li je to kraj procesa rasta. Ovo je alat kojim kliničari prate završetak faze rasta, zajedno sa nekoliko indikatora, kao što su: RTG potkolenice, statistička kontrola i praćenje ukupne visine deteta.

Takođe, važno je pomenuti da su se prisutni sagovornici složili da terapija za ahondroplaziju ne deluje samo na rast dugih kostiju i povećanje visine, već ima daleko veće efekte na celo telo. Ovo je naglašeno u kontekstu poboljšanja opšte funkcionalnosti organizma pacijenata, smanjenja rizika od određenih komplikacija i doprinosi boljoj pokretljivosti i unapređenom kvalitetu života pacijenata.

Uz uveravanja iz Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje da će se potruditi da odgovore pozitivno na sve preporuke Komisije za lečenje retkih bolesti i u skladu sa tim, opredeliti dovoljnu količinu novca za uvođenje novih pacijenata u terapiju.

Od predstavnika Ministarstva za brigu o porodici i demografiju, najavljene su nove aktivnosti Kancelarije za retke bolesti, kojima će pacijenti oboleli dobiti priliku da na terenu iznesu probleme i svakodnevne izazove, kao i činjenicu da je Registar retkih bolesti u prethodnom periodu dobio unos preko 14000 pacijenata sa dijagnozom retke bolesti - sve govori u prilog boljeg prepoznavanja izazova i planiranja resursa da se unapredi kvalitet života pacijenata.

Na samom kraju okruglog stola izgovoreno je "Doviđenja", umesto "Zbogom", sa namerom da se sagovornici okupe ponovo vrlo brzo i prenesu novine na osnovu protoka vremena i zaključaka iz kliničke prakse primene terapije za decu obolelu od ahondroplazije.

S' ljubavlju,
UG "Deca sa ahondroplazijom Srbije"



Moj sin Stefan

Stefan je rođen 2011. godine u somborskom porodilištu, u održavanoj trudnoći, prerano i to hitnim carskim rezom. Usled pogrešnih procena je oživljavan i kao posledicu toga ima cerebralnu paralizu. Po rođenju je smešten u inkubator. U jednom od rutinskih pregleda, petog dana njegovog boravka u inkubatoru, savetovano nam je da se urade genetske analize nakon otpusta, ali usled svih okolnosti hitno smo na Institutu za majku i dete, analizama otkrili da Stefan ima i sindrom mačjeg plača.



Ovaj sindrom karakteriše izrazito usporen psiho-fizički razvoj, mentalna retardacija, problemi sa govorom, ishranom, a oko 70% dece nikada i ne prohoda. Novorođenčad po rođenju imaju plač koji podseća na mačji mjauk.

Meni kao ocu koji je čitav život u muzici, svetlo na kraju tunela je dao podatak da su deca baš sa ovim sindromom izrazito nadarena za muziku.

Vrlo brzo, sa svega par meseci, počeli smo da sa Stefanom da radimo vežbe po Vojti, radi ispravljanje noge koja je po rođenju išla ka unutra, a onda i prvi ozbiljni tretmani u jednoj privatnoj klinici, gde smo uspeali da razvijemo Stefanu vratne mišiće kako bi mogao da drži glavu.

Pravo čudo se desilo kada je Stefan ležeći u kolicima na terasi spazio senku oko kolica i uzdigao se samostalno da bi je video, tako reći je seo. To nam je dalo snagu da nastavimo dalju žestoku borbu za njegov napredak. U međuvremenu smo se preselili u Novi Sad zbog specijalne škole koja važi za jednu od najboljih u zemlji, kao i svakodnevnih tretmana fizioterapeuta i logopeda koji su ujedno obučavali i nas.

Nakon razvoda, jedan period Stefan i ja smo živeli sami. Tada sam se zarekao da ću dati sve od sebe da prohoda, a kolica i hodalicu smo poklonili školi. U banji na rehabilitaciji trudili smo se da Stefan napravi prve korake. Povratkom u Novi Sad, svakodnevna ruta do škole koja je trajala desetak minuta kolicima pretvorila se u dva-tri sata šetanja i tako cele godine, definitivno najteže u mom životu. Na putu do škole smo i plakali i smejali se, sedeli na pljusk, na prejakom suncu, ali smo istrajavali. Stefan danas hoda, ne baš sigurno, ali hoda uprkos svim prognozama da neće nikada. Nažalost, ume da kaže samo „tata“ ali meni je to dovoljno. Uspevamo da se sporazumevamo, a moja sadašnja supruga i on su postali nerazdvojni. Stefan je dobio i mlađeg brata.

Stefan je omiljen i prihvaćen u čitavoj porodici i mojoj i porodici njegove majke, uvek je nasmejan, vrlo samostalan i funkcionalan i u svom predivnom svetu.

Država je konačno prepoznala retke bolesti i paketom mera za poboljšanje života obolelih od retkih bolesti pružila nadu da će biti bolje.



Ova deca imaju potrebu za svakodnevним defektološkim, logopedskim i fizioterapeu-
tskim tretmanima, a mi smo nakon Stefanove
sedme godine izgubili sva prava i prepušteni
smo sami sebi. Na osnovu dijagnoze cere-
bralne paralize dobijamo rehabilitaciju u ba-
nji u trajanju od 21 dan.

Na žalost, konkretan lek ne postoji, ali posto-
ji terapija. Upoznati smo sa ogromnim sred-
stvima koje država izdvaja ali iznos za tuđu
negu i pomoć najbolje odslikava stanje. Mak-
simalan iznos je oko 40.000 dinara mesečno
iako većina prima mnogo manje od toga. Ro-
ditelji koji imaju dete sa ovim sindromom ne

mogu da budu zaposleni i jedino rešenje je u
donošenju zakona roditelj-negovatelj.

Osnovao sam udruženje za pomoć i podršku
obolelima od sindroma mačjeg plača. Udu-
ženje postoji tek nekoliko meseci a imamo
zaista neverovatno brz razvoj zahvaljujući
našem angažmanu i učešću na raznim obu-
kama, konferencijama i skupovima.

Obratili smo se i predstavnicima Kancelarije
za retke bolesti pri Ministarstvu za brigu o
porodici i demografiju i očekujemo poziv na
sastanak, gde bismo izneli i naše konkretne
predloge. Našoj deci svaki dan dragocen a
vreme ključno.

Ilija Ilić

*predsednik Udruženja za pomoć i podršku
obolelima od sindroma mačjeg plača*



UDRUŽENJE OBOLELIH OD REUMATSKIH BOLESTI SRBIJE – ORS

Udruženje obolelih od reumatskih bolesti Srbije – ORS osnovano je 09. oktobra 2007. kao nestranačko, nevladino i neprofitno udruženje, na čelu sa predsednicom dr Mirjanom Lapčević.



Glavni ciljevi udruženja jesu pružanje pomoći članovima, kao i drugim zainteresovanim licima u svrhu prevencije, rehabilitacije i resocijalizacije. To se najbolje postiže edukacijom i dobrom informisanošću, što dalje utiče na kvalitet života pacijenata sa reumatskim oboljenjima. ORS je veoma prepoznatljiv, obzirom na raznolike aktivnosti, kako u okviru samog udruženja, tako i u saradnji sa drugim nacionalnim i stranim organizacijama. Na sajtu www.ors.rs, kao i na društvenim mrežama, viber grupama svi zainteresovani mogu da pronađu sve relevantne i pravovremene informacije, što o bolesti, lečenju, novostima u lečenju, tako i o svim našim aktivnostima. Sajt je bogat raznim brošurama (o reumatoidnom artritisu, lupusu, ankilozirajućem spondilitisu, uticaju ishrane na bolest, o biološkim lekovima i biosimilarima, te raznim drugim koje se baziraju na širu informisanost populacije), od kojih su mnoge i istampane. Centralna kancelarija ORS-a nalazi se u Beogradu, a postoje





podružnice i u Novom Sadu, Nišu, Kragujevcu i Užicu. Udruženje je od osnivanja sprovedo veoma mnogo projekata, na koje smo ponosni jer su svi bili vrlo uspešni. Jedan od glavnih jeste projekat Helper – pomoćnik pacijentima, koji postoji u radu svih aktivnih podružnica. Helper je osoba koja pomaže pacijentima, savetuje, usmerava, upućuje na lekara. Na našem sajtu se mogu pronaći kontakti svih njih. Spomenuto je da imamo odličnu saradnju i sa stranim organizacijama, čijim seminarima, webinarima, sastancima, kao i konferencijama redovno prisustvujemo. Time bogatimo svoja znanja i iskustva, prenoseći to našim članovima. Neke od tih organizacija su EULAR (Evropska liga za borbu protiv reumatizma), AGORA (organizacija koja okuplja udruženja Južne Evrope koja okupljaju pacijente sa reumatskim bolestima), ENFA (evropska mreža koja okuplja udruženja pacijenata koji boluju od fibromialgije) itd. Obzirom na to da reumatske bolesti ne biraju godine, moramo da napomenemo da imamo i mladih članova i aktivista, čija je početna dijagnoza bila juvenilni idiopatski artritis. ORS ima odličnu sarad-

nju i sa medijima, što je odlično za našu vidljivost. Postoje dva događaja godišnje koje uvek posebno obeležimo, a to su Kongres UReS/ORs (zajednički kongres ORS-a i Udruženja reumatologa Srbije), kao i Svetski dan borbe protiv artritisa koji je 12. oktobra. Time najviše podižemo svest građana o bolesti. Ono što nam isto mnogo znači jeste odlična saradnja sa zdravstvenim profesionalcima, bez čije podrške ne bi bilo ni nas.

Rad novosadske podružnice, na čelu sa predsednicom Tanjom Radujković, veoma je aktivan. Tokom svih ovih godina, uspeali smo mnogo da postignemo, a neke od beneficija koje imamo za naše članove su sledeće:

- **Povlašćene karte u gradskom saobraćaju za obolele od RA sa prebivalištem u Novom Sadu**
- **Povlašćena godišnja karta za kupalište Štrand u Novom Sadu**
- **20 posto popusta na određene analize u Beolab-u (ulica Braće Ribnikara) uz overenu člansku kartu**
- **Prednost pri zakazivanju u Jodnoj banji**
- **Besplatna magnetna rezonanca u Beogradu za uspostavljanje AS dijagnoze**
- **Predavanja, edukacije i druge aktivnosti namenjene članovima**
- **Swake srede u ordinaciji broj 3 u Jodnoj banji u periodu od 16-18 h, aktivisti su na raspolaganju za sva vaša pitanja i podršku.**

Pozivamo vas da nam se pridružite i postanete naši članovi (imate sve potrebne informacije na sajtu www.ors.rs). Volontiranje je od suštinskog značaja za čovečanstvo. Ono ne može da se meri kroz novac, nije materijalno. Volontiranje se meri širinom osmeha i količinom zahvalnosti. Hajde da jedni druge motivišemo da nam volontiranje ne bude sinonim za neplaćeni rad, već za humanost. Za dobro srce. Za spas. Za ljubav. Zajedno možemo sve!

Ljiljana Jasnić



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

www.zivotorg.org

info@retkebolesti.com

IG: www.instagram.com/udruzenje_zivot

FB: www.facebook.com/people/Udruženje-Život

Projekat podržali



B:OMARIN[®]



Impresum

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

REČ za život: prvi specijalizovani časopis o retkim bolestima / glavni i odgovorni urednik Bojana Miroslavljević.

- 2015. br 1 (nov.) - Novi Sad: Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece

“Život”. 2015 - , - ilustr.; 30 cm Dvomesечно. ISSN 2466-3093 = Reč za život COBISS.SR-ID 300906247

