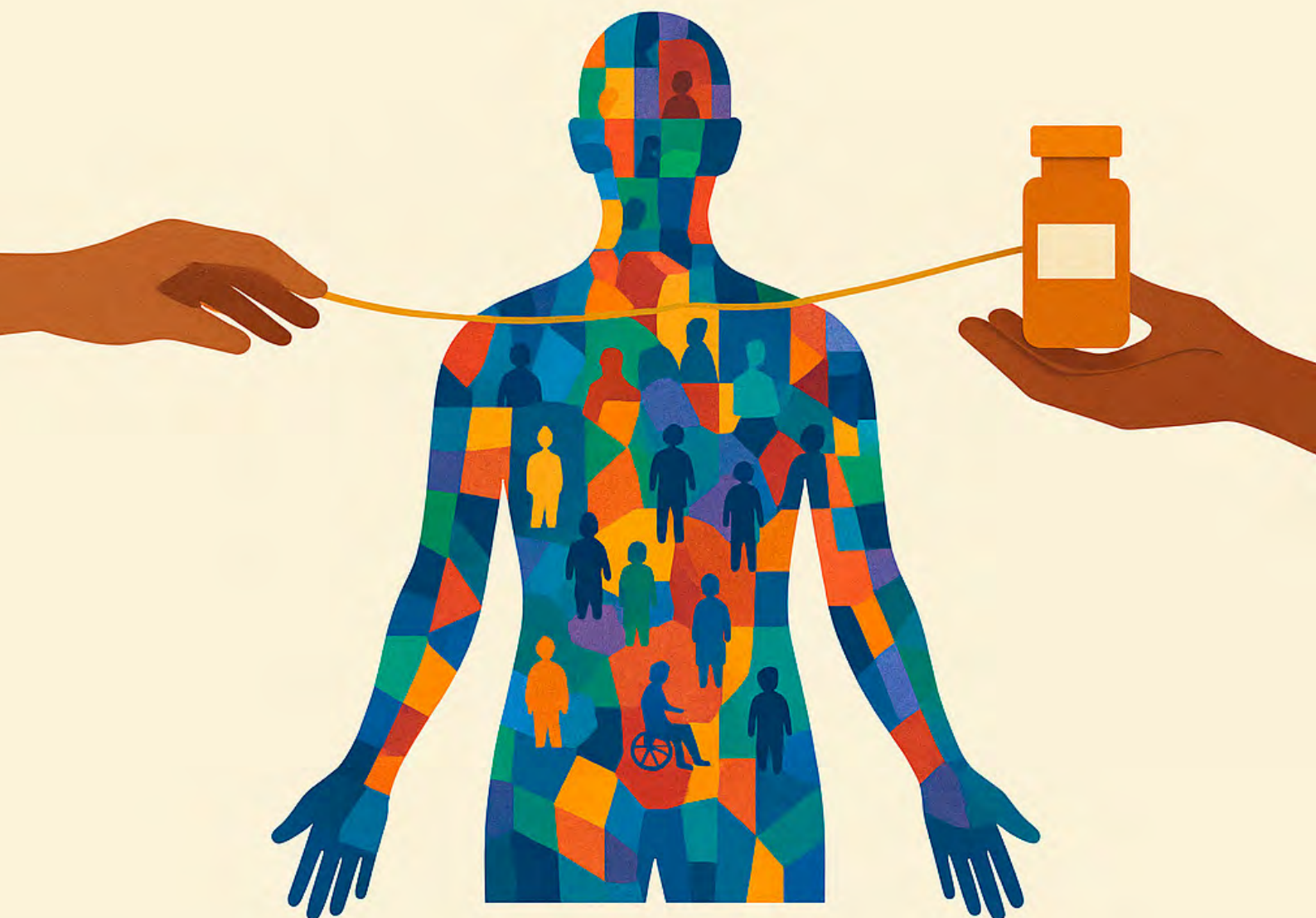




PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

Jednakost u lečenju nije privilegija **TO JE LJUDSKO PRAVO**



**JEDNAK PRISTUP LEČENJU ZA SVE
OBOLELE OD RETKIH BOLESTI**

Sadržaj



NAJAVA

Kolaborativnim alatima
protiv diskriminacije

4

VI Regionalna konferencija
o retkim bolestima

27



DOGODILO SE

Konferencija "Život bez barijera"

8

Međunarodni dan fenilketonurije

13

Preimplantaciono genetsko testiranje
– pravo na zdrav početak života

14

U susret Danu podizanja svesti o
X-vezanoj hipofosfatemiji(XLH)

20

„Hrabriša“ u Americi

28



REČ DRŽAVE

Izveštaj o stanju i perspektivama razvoja
radnog zakonodavstva de lege ferenda za
ostvarivanje i zaštitu radnih prava
lica obolelih od retkih bolesti
u Republici Srbiji

10



REČ UDRUŽENJA

Upoznajte se sa Udruženjem obolelih
od multiplog mijeloma Srbije

16



REČ PACIJENTA

Nika - djevojčica koju je sustav
zaboravio, ali koju majčina borba
nije pustila

6



REČ STRUKE

CRISPR genska terapija menja
budućnost lečenja retkih

22

Screen4care objavljuje Treat panel

25

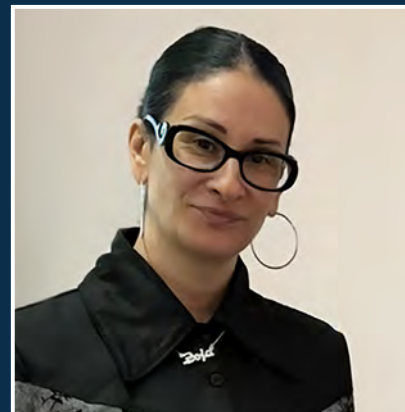


Reč urednika

Jednakost u lečenju nije privilegija – to je ljudsko pravo.

U svetu retkih bolesti, nepravda se često ogleda u nevidljivosti – u dugim dijagnostičkim putevima, ograničenom pristupu terapijama i ogromnim razlikama u dostupnosti lečenja, kako među državama, tako i unutar njih. U ovom broju želimo da osvetlimo upravo to: potrebu za sistemskom, globalnom i odlučnom borbom za jednak pristup terapijama za sve pacijente, bez obzira na geografiju, socioekonomski status ili retkost dijagnoze.

Napredak u nauci donosi nadu, ali bez pravične raspodele te nade, napredak ostaje privilegija retkih među retkima. Ne možemo govoriti o savremenoj medicini ako istovremeno ignorišemo one kojima je terapija najpotrebnija, a najnedostižnija.



Bojana Miroslavljević

Zato ovaj broj donosi glasove onih koji se bore za ravnotežu između inovacije i jednakosti – istraživača, lekara, donosioca odluka i, najvažnije, samih pacijenata.

Verujemo da svaka priča iz ovog izdanja nije samo svedočanstvo izazova, već i poziv na delovanje. Jednake šanse za lečenje ne smeju biti ideal – one moraju postati standard.



KOLABORATIVNIM ALATIMA PROTIV DISKRIMINACIJE

Sa posebnim zadovoljstvom, novi broj časopisa „Reč za život“ započinjemo najavom projekta koji realizuje udruženje „Život“ uz finansijsku podršku Evropske unije u Srbiji.

Nosilac projekta je „Život“ udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece, uz podršku- Inicijative za ekonomska i socijalna prava A11, Transatlantske fondacije (German Marshall Fund) i Evropske unije u Srbiji u okviru inicijative EU za tebe.

Projekat okuplja stručnjake, pacijente i aktiviste sa ciljem da se sistemski unapredi položaj obolelih od retkih bolesti.

Šta je cilj projekta?

Cilj projekta „Kolaborativnim alatima protiv diskriminacije“ je da se unapredi informisanost pacijenata i šire javnosti o pravima osoba koje žive sa retkim bolestima, da se osnaže pacijenti kroz edukaciju i

The poster features a central image of two hands shaking, symbolizing collaboration. The text is in bold, black, uppercase letters. At the top, there are logos for the European Union (#EU ZA TEBE) and the iBOT organization. Below the main title, there are four icons: a heart, a speech bubble, a paper plane, and a bookmark. At the bottom, there are logos for the A11 initiative and the Transatlantic Foundation.

UDRUŽENJE "ŽIVOT"
REALIZUJE PROJEKAT

KOLABORATIVNIM
ALATIMA PROTIV
DISKRIMINACIJE

A11 INICIJATIVA ZA
EKONOMSKA I
SOCIJALNA PRAVA

G | M | F Transatlantic
Foundation



umrežavanje, kao i da se podigne svest o diskriminaciji kojoj su često izloženi.

Projekat takođe ima za cilj jačanje kapaciteta organizacija pacijenata koje se bave ovom tematičkom.

Gde se projekat sprovodi?

Projekat se realizuje širom Srbije, sa posebnim fokusom na lokalne zajednice gde je podrška pacijentima često nedovoljna. Aktivnosti uključuju informativne kampanje na društvenim mrežama, radionice, medijske nastupe i organizaciju završne konferencije u Beogradu.

Kada je započet i koliko traje?

Projekat je pokrenut tokom 2025. godine, sa ciljem da završnu aktivnost realizujemo u okviru obeležavanja Dana retkih bolesti (februar 2026. godine). Tokom ovog perioda planirana je realizacija niza promotivnih aktivnosti koje će uključiti

pacijente, porodice, medije, zdravstvene radnike i donosiocel odluka.

Zašto je ovaj projekat važan?

Uprkos brojnim izazovima, pacijenti sa retkim bolestima često ostaju nevidljivi za zdravstveni system i institucije. Zbog složenosti svojih dijagnoza, često nailaze na birokratske prepreke, kašnjenje u dijagnozi i tretmanu, kao i na zanemarenost u okviru javnih politika.

Ovaj projekat ima za cilj da promeni tu praksu – da osnaži pacijente, podigne svest javnosti i otvori vrata konkretnim sistemskim rešenjima.

Projekat „Kolaborativnim alatima protiv diskriminacije“ su podržali:

Inicijativa za ekonomska i socijalna pitanja A11

Transatlantska fondacija (German Marshall Fund)

Evropska unija u Srbiji #EUzaTebe.

Nika

DJEVOJČICA KOJU JE SUSTAV
ZABORAVIO, ALI KOJU
MAJČINA BORBA NIJE PUSTILA

**Nika je rođena u 37. tjednu
trudnoće, kao zdrava i uredna
djevojčica. Samo nekoliko sati
nakon poroda počinje ispuštati
čudne zvukove i mijenjati boju
kože. Svi nalazi su uredni osim
nalaza krvi, zbog čega završava
u inkubatoru i na dvojnoj terapiji
antibioticima. Ipak, otpuštaju je
kući kao "zdravu bebu"**

Već s dva mjeseca Nika završava u bolnici zbog bronhitisa. Od tog trenutka počinje razdoblje u kojem više boravi u bolnici nego kod kuće. Stalno kašlje, prima antibiotike jedan za drugim. Pretrage ne otkrivaju ništa – sve izgleda uredno, a liječnici nemaju odgovora.

Već sa 3,5 mjeseca primjećujem da nešto nije u redu – Nika ne drži glavicu, ne pokazuje očekivane reflekse. Liječnici me uvjeravaju da pretjerujem. I dalje tražim drugo mišljenje, ali me uporno uvjeravaju da forsiram i da nema potrebe za brigom.

Kada je imala 5,5 mjeseci, ponovno dižem uzburu – Nika ne hvata nogice, ne prati, ne reagira. Samo



mirno leži. I opet, isti odgovor – "nije za vježbice". Tada počinje moja prava borba.

Nakon upornog traženja, napokon dolazimo do fizijatra. U tom trenutku nastaje šok – dijete je hipotono, glavica zateže u jednu stranu. Počnemo s vježbama i dodatnim pretragama. No ništa ne ide lako – Nika je često u bolnici, a vježbe joj tamo ne žele omogućiti. Vrijeme se opet gubi.

Nalazi i dalje svi uredni. Liječnici zbunjeni, a moje dijete – poput biljke.

U listopadu 2022. izlazimo iz bolnice i od tada kreće moja borba protiv sustava. Više nas nitko ne zove, nitko ne kontrolira. U dvije godine Niku su pregledali samo dva puta. I to je – sve. Dvije godine čekali smo nalaz jednog genetskog panela. Dvije godine, dok nisam počela zvati svaki dan, boriti se, moliti i na kraju istupiti javno. Krv za analizu cijelog genoma uzeta je u siječnju 2025. i mjesecima je stajala – doslovno u ledu.

A kada sam pitala zašto se ništa ne radi, poslan mi je mail da ih "ne razvlačim javno jer za Niku rade najbolje". Pitam vas – je li to najbolje? Dva pregleda u tri godine?

Od 2022. postajem sve – i terapeut, i koordinator, i borac. Pokrećem privatnu rehabilitaciju: Bobath, Vojta, plivanje, radna terapija, logoped, DMI, neurofeedback, Maes, kineziterapija... sve o vlastitom trošku. Nika ima po 3–4 terapije dnevno. Bez ičije pomoći. Odvajamo zadnje eure da bi joj dali šansu. Fizijatar nas pita: "Mama, zar je stvarno potrebno toliko privatno kad imate 30 minuta u bolnici tjedno?" Da, 30 minuta tjedno za dijete koje s 10 mjeseci nije držalo glavicu.

Na jednoj besplatnoj vježbici su me pokušali uvjeriti da je Nika "samo lijena".

Dvije godine krvavog rada, truda i suza – a Nika i dalje nije napredovala. Mozak kao da nije znao da postoji. Nije nas prepoznavala. Nije pokazivala emocije.

Tada saznajemo za centar Theramoto u Sloveniji – mjesto koje nudi intenzivne terapije. Jedan ciklus od 15 dana košta 6.000 eura. Toliki novac nemamo. Udruzi Antonio Jurjević se obraćamo za pomoć – i oni nam pokrivaju jedan odlazak. Pokrećemo donacije, događaje, aukcije. i čudo se događa. Ljudi se uključuju. Igrači šalju potpisane dresove – čak i Luka Modrić. Uspijevamo.

Danas je Nika po sedmi put u Sloveniji. Napredak? Neprocjenjiv.

Nika, koja je došla poput biljke, danas samostalno sjedi, drži bočicu, poseže za igračkama, koristi dlanove, razvila je obrambene reakcije.

Nika će 10. listopada navršiti četiri godine. Još ne priča, ne puže, ne hoda. Jede samo blendano, ne zna žvakati, nosi pelene i ne zna da sam joj ja – mama.

Ove godine smo privatno krenuli i do dijagnoze – umorni od čekanja u bolnici.

Saznajemo da je Nika imala West sindrom, koji nije liječen na vrijeme, pa je prešao u Lennox-Gastaut sindrom, uz to i ESES – rijetki oblik epilepsije. Kad smo to iznijeli njenoj neuropedijatrici, odgovorila je da je to "odavno poznato" i da smo "mi to znali". A nigdje nije bilo zapisano. Nigdje nije navedeno u nalazima. Nigdje nije upisana dijagnoza.

Do nedavno, Nika nije imala ni priznato pravo na autoput. Vještačena je kad je bila poput biljke, pa joj je odobreno samo 30% oštećenja. Trebala mi



je godina dana borbe da se to ispravi. Danas ima 100%.

Nika je dijete koje je sustav zaboravio. Dijete koje su liječnici otpisali, bez pokušaja da joj pomognu. Dijete koje danas nije poput biljke – zahvaljujući samo borbi njene mame, vašim donacijama i njenoj stranici Nika i njezin prvi korak.



Za Niku ne postoji dijagnoza koja sve objašnjava. Njene dijagnoze danas uključuju:

- **Lennox-Gastaut sindrom**
- **ESES epilepsija**
- **West sindrom (neliječen i nepriznat)**
- **Kongenitalna hipotonija**
- **Drugi izostanak očekivanog fiziološkog razvoja**
- **Specifični miješani razvojni poremećaji**
- **Dismorfija**
- **Slab rast i napredovanje na težini.**

Ali Nika je više od svojih dijagnoza. Nika je simbol borbe, hrabrosti i ustrajnosti. Dokaz da ljubav i predanost mogu učiniti ono što sustav nije htio ni pokušati.

Antonija Matešić, Nikina mama

dogodilo se...

Obeležavanje Svetskog dana Eozinofilnog ezofagitisa: Konferencija "ŽIVOT BEZ BARIJERA"

NACIONALNO UDRUŽENJE "EOE-VIŠE OD ALERGIJE" – NAŠA ZAJEDNIČKA BORBA ZA BOLJE SUTRA

Beograd, 23. maj 2025. godine – Nacionalno udruženje EOE – Više od alergije obeležilo je svetski dan Eozinofilnog ezofagitisa Konferencijom "ŽIVOT BEZ BARIJERA" koja se održala u hotelu IN u Beogradu, uz prisustvo više od 100 pacijenata, njihovih porodica, lekara, zdravstvenih radnika i saradnika.



Ovaj značajan dan bio je prilika da se zahvalimo pre svega našim pacijentima i njihovim porodicama na snazi, strpljenju i poverenju koje svakodnevno pružaju. Vaša borba je i naša borba – i ona traje. Ponosni smo na ono što smo do sada zajedno postigli, ali još odlučniji da nastavimo dalje, sa još većom energijom i posvećenošću.

Posebnu zahvalnost upućujemo državi i institucijama koje su prepoznale važnost podrške obolelim od Eozinofilnog ezofagitisa. Realizaciju ovog događaja podržalo je Ministarstvo za brigu o porodici i demografiju uz brojne kompanije i donatore, dok je dostupnost terapije i medicinskih sredstava omogućena uz podršku Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje. Njihova pomoć je od neprocenjivog značaja za svakodnevni život naših članova.

EOZINOFILNI EZOFAGITIS je hronično oboljenje koje zahteva razumevanje, multidisciplinarni pristup i stalnu edukaciju. Svetski dan ove bolesti nije samo podsetnik na izazove, već i na solidarnost, saradnju i mogućnost pozitivne promene.

Na samoj konferenciji posle obraćanja predstavnika državnih institucija i uprave udruženja, održane su četiri panel diskusije.

U PRVOJ PANEL DISKUSIJI-Gastroenterologije, naši najeminentniji pedijatrijski i adultni gastroenterolozi izneli su sve novine u dijagnostici i lečenju ove bolesti, a pacijenti su dobili odgovore na sva pitanja. Kroz aktivan razgovor i diskusiju razmenili smo informacije, dobili odgovore i podelili iskustva.

DRUGA PANEL DISKUSIJA bila je rezervisana za pulmologe i alergologe koji su kao naši prvi saradnici, izneli moguće uzroke, načine dijagnostike i udruženog lečenja naših pacijenata. Govorilo se o alergenima, multisistemski udruženog EoE sa drugim pulmološkim i alergološkim oboljenjima.

TREĆA PANEL DISKUSIJA osvrnula se na sve naše saradnike u dijagnostici i lečenju. Eminentni psiholog je pričao o svim izazovima koje nose hronične i retke bolesti od najranijeg perioda, kroz pubertet i adolescenciju i na koje načine roditelji i pacijenti mogu da održe dobro prihičko zdravlje i prevaziđu sve izazove. Nutricionista je odgovorila na sve dileme u vezi posebne ishrane bez alergena kod obolelih od EOE i izradila personalizovane jelovnike u odnosu na alergije sva-



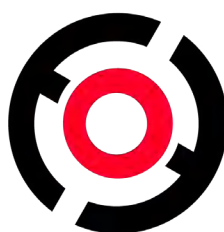
gog obolelog. O čestoj radiološkoj dijagnostici, štetnosti zračenja kao i bezbednosti zračenja razgovarali smo sa našim radiolozima. U panelu je svoja iskustva iz Evrope i sveta sa nama je podelila i predstavnik globalne asocijacije GAA-PP, koja se decenijama na globalnom nivou bavi retkim i alergijskim bolestima.

ZA KRAJ KONFERENCIJE imali smo glas pacijenata, u diskusiji u kojoj su pacijenti razmenili svoja iskustva sa EoE, dijagnostikom, lečenjem, udruženjem i dali niz predloga za poboljšanje kvaliteta života obolelih od EoE.

Konferenciju smo završili zadovoljni, punog srca i sa osmesima na licima. Uz mnoštvo pomešanih emocija, zaključili smo da smo uradili mnogo, ali da ćemo raditi još više jer ne znamo drugačije.

Hvala svima koji su deo ove borbe. Zajedno činimo razliku.

Nacionalno udruženje EOE – Više od alergije



**VIŠE OD
ALERGIJE**

Izveštaj o stanju i perspektivama razvoja radnog zakonodavstva *de lege ferenda* za ostvarivanje i zaštitu radnih prava lica obolelih od retkih bolesti u Republici Srbiji

U časopisu "Reč za život" sa velikim zadovoljstvom objavljujemo najnoviji izveštaj koji je rezultat detaljnog istraživanja i analize dr Sanje Zlatanović. Izveštaj, pod nazivom „Izveštaj o stanju i perspektivama razvoja radnog zakonodavstva *de lege ferenda* za ostvarivanje i zaštitu radnih prava lica obolelih od retkih bolesti u Republici Srbiji“, predstavlja ključnu tačku u procesu osnaživanja prava osoba sa retkim bolestima, sa posebnim fokusom na radnu zaštitu i inkluziju u radni proces.



NORBS je objavio sveobuhvatan izveštaj koji sagledava kako trenutno izgleda radni status osoba obolelih od retkih bolesti u Srbiji i koje su moguće pravne smernice *de lege ferenda* za unapređenje njihovog položaja. Izveštaj donosi konkretne preporuke za izmene zakonodavstva koje bi omogućile ravnopravnije učešće ovih osoba na tržištu rada.

U izveštaju se istražuju aktuelna zakonska rešenja u vezi sa radnim pravima osoba obolelih od retkih bolesti u Srbiji, identifikujući ključne nedostatke i izazove sa kojima se ove osobe suočavaju. Predlažu se konkretna poboljšanja u zakonodavnom okviru, kako bi se obezbedila adekvatna zaštita i ravnopravan tretman osoba sa retkim bolestima u radnoj sredini.

Dr Zlatanović detaljno analizira postojeće zakonodavne prepreke, kao i nedostatak specifičnih normi koje bi omogućile lica obolela od retkih bolesti da ostvare svoja prava, u potpunosti se integrišu u radnu snagu, te u isto vreme sačuvaju svoje zdravlje i dostojanstvo. Predlozi u ovom izveštaju usmereni su na unapređenje radnih uslova, jačanje sistema podrške i osiguranje ravnoteže između profesionalnog života i zdravstvenih potreba ovih osoba.

Ovaj izveštaj je izrađen u okviru projekta „Osnaživanje prava i podrške lica obolelih od retkih bolesti u Srbiji“, koji ima za cilj pružanje sveobuhvatne pomoći osobama sa retkim bolestima kroz edukaciju, promenu zakonodavstva, kao i poboljšanje socijalnih i zdravstvenih uslova za ovu specifičnu grupu građana. Projektom je obuhvaćeno više istraživačkih aktivnosti, konsultacija sa stručnjacima, kao i saradnja sa organizacijama koje se bave podrškom osobama sa retkim bolestima.

Ovaj rad se temelji na preporukama međunarodnih organizacija, kao i iskustvima drugih zemalja koje su već implementirale uspešne modela zaštite radnih prava osoba sa retkim bolestima. Dr Zlatanović kroz ovaj izveštaj poziva na unapređenje pravnog okvira, kako bi se postigla inkluzija, zaštita i ravnopravan tretman za sve radnike, bez obzira na zdravstveni status.

Nadamo se da će ovaj izveštaj biti značajan doprinos daljem razvoju zakonodavne prakse u Srbiji i podsticaj za šire društvene promene u ovoj oblasti.

Izveštaj možete pogledati na:

https://docs.google.com/viewer?url=https%3A%2F%2Fnorbs.rs%2Fwp-content%2Fuploads%2F2025%2F06%2Fizvestaj-o-stanju-i-perspektivama_prelom-2.pdf

DETALJI ISTRAŽIVANJA:

U sprovedenoj Anketi učestvovao je ukupno **101 ispitanik**.

51,5% ispitanika ima visoko obrazovanje

Najveći broj ispitanika ima retku bolest, koja ne prouzrokuje fizički invaliditet ukupno **55,4%**

57,4 % ispitanika je u radnom odnosu

73,3% ispitanika je odgovorilo da ne veruje u uspostavljeni sistem zaštite prava na privatnost informacija o zdravstvenom stanju koji se sprovodi na mestima rada

78,2% ispitanika bi radije prihvatili rad od kuće/rad na daljinu u odnosu na rad u poslovnim prostorijama poslodavca

87,1% ispitanika bi prihvatilo klizno radno vreme

97% ispitanika se izjasnilo da bi im značilo da se odsustvo sa rada zbog predviđenih terapijskih mera reguliše kao posebna forma plaćenog odsustva

89,1% ispitanika smatra da, uzimajući u obzir njihovo zdravstveno stanje, pravo na produženi godišnji odmor bi bio od velikog značaja

39,6% ispitanika je bilo subjekt diskriminacije na radnom mestu

74,3 ispitanika se izjasnilo da bi im značila psihološka podrška na radnom mestu



69,3% ispitanika bi se aktivno angažovalo u radu sindikata na poboljšanju položaja zdravstveno ranjivih kategorija radnika

45,5 % ispitanika smatra da bi od naročitog značaja bilo formiranje posebnih odbora za osobe obbolele od retkih bolesti u okvirima sindikata

91,1% ispitanika smatra da je neophodna saradnja nevladinih organizacija koje se bave zaštitom prava osoba obolelih od retkih bolesti i sindikata

Prema podacima iz 2023. godine, samo **25% osoba** sa retkim bolestima u Srbiji je zaposleno, dok je **60% njih** izvan radne snage zbog nesposobnosti da pronađu odgovarajući posao.

Samo **18% poslodavaca** u Srbiji je obezbedilo potrebne prilagodbe radnih mesta za zaposlene sa retkim bolestima.

Otprilike **12% osoba** sa retkim bolestima je prijavilo slučajeve diskriminacije ili mobinga na radnom mestu u poslednje tri godine

50% zaposlenih sa retkim bolestima koristi pravo na bolovanje zbog učestalih zdravstvenih problema koji nastaju usled bolesti

Samo **22% poslodavaca** u Srbiji je prošlo specijalizovanu obuku o zakonodavstvu koje se odnosi na zapošljavanje i zaštitu osoba sa retkim bolestima

Prema istraživanju iz 2022. godine, samo **30% osoba sa retkim bolestima** ima redovan pristup specijalizovanoj zdravstvenoj zaštiti u Srbiji.

U poslednjih pet godina, samo **10% organizacija** koje zastupaju osobe sa retkim bolestima imalo je mogućnost da direktno učestvuje u izradi zakonodavnih predloga

Nakon usvajanja novih zakona o zapošljavanju osoba sa invaliditetom 2020. godine, **zabeleženo je povećanje zapošljavanja za 15% među osobama sa retkim bolestima**

VAŽNO JE DA NIJEDAN RODITELJ NE OSTANE SAM

Povodom Međunarodnog dana fenilketonurije (PKU), 27. juna 2025. godine, Udruženje BRoMoLoGoS organizovalo je događaj u Kulturnom centru Novog Sada, sa ciljem da se podigne svest o izazovima sa kojima se suočavaju porodice dece koja žive sa fenilketonurijom.



Ovaj susret obeležile su lične priče roditelja iz regiona, razmena iskustava, ali i razgovori sa ključnim akterima iz oblasti zdravstva, psihologije i sistema podrške.

U fokusu diskusije našle su se tri teme koje osvetljavaju nezadovoljene potrebe pacijenata, čime je udruženje "BRoMoLoGoS" podržalo kampanju Evropske organizacije za fenilketonuriju i drug e srodne bolesti koje se leče kao fenilketonurija (ESPKU):

Mogućnost izbora između više suplemenata – Roditelji su ukazali na ograničenost dostupnih suplemenata na tržištu i istakli potrebu za uvođenjem većeg broja opcija, kako bi se omogućio individualizovaniji pristup ishrani dece sa PKU.



Ovo je važno kako zbog različitih nutritivnih potreba, tako i zbog svakodnevne prihvatljivosti ukusa i tekstura za decu.

Nedostatak psihološke podrške porodicama – Stručnjakinje iz Centra "Par", Ana Jokić i Tamara Maksimović Vujić, naglasile su koliko je emocionalna i psihološka podrška važna u trenutku saznanja dijagnoze, ali i tokom odrastanja deteta sa retkom bolešću.

Upravo je ta podrška često ono što najviše nedostaje porodicama koje su izložene dugotrajnom stresu i brojnim odricanjima.

Tranzicija iz pedijatrijske u adultnu zdravstvenu zaštitu – Učesnici panela posebno su istakli izazove koji nastaju u period prelaska iz pedijatrijske u odraslu zdravstvenu zaštitu.

Ovaj process često nije jasno definisan, što stvara dodatnu nesigurnost i otežava kontinuitet neophodne terapije i podrške.

Na kraju događaja, simbolična podrška stigla je iz tri grada – Beograda, Novog Sada i Niša – koji su 27. juna osvetlili svoje prepoznatljive objekte plavom i zelenom bojom, simbolima PKU zajednice.

Ovaj gest je dodatno naglasio važnost vidljivosti i solidarnosti sa osobama koje žive sa fenilketonurijom i njihovim porodicama.

Ana Pataki

Predsednica UG "BRoMoLoGoS"

Zaključci i preporuke sa okruglog stola „PREIMPLANTACIONO GENETSKO TESTIRANJE – PRAVO NA ZDRAV POČETAK ŽIVOTA“

U organizaciji udruženja „Šansa za roditeljstvo“ i Udruženja za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“, 18. 06. 2025. godine u Beogradu održan je okrugli sto na temu preimplantacionog genetskog testiranja (PGT), sa ciljem da se identifikuju ključni izazovi i predlože konkretni koraci za unapređenje dostupnosti i primene PGT metoda u Srbiji.

Nakon izlaganja stručnjaka, pacijenata i predstavnika nadležnih institucija, usvojeni su sledeći zaključci i preporuke:

1. VLADA INFORMACIJSKI HAOS I KONFUZIJA I KOD PACIJENATA I STRUČNJAKA

Ustanovljeno je da trenutno vlada velika zbunjenost među pacijentima i stručnjacima zbog dezinformacija i nedostatka jasnih i ujednačenih informacija o tome:

- ko ima pravo na PGT,
- na koji način se ostvaruje pravo,
- koje procedure i institucije su nadležne.

Posledica toga je da se parovi uglavnom odlučuju da odu u inostrane klinike na PGT.

Preporuka:

RFZO i Ministarstvo za brigu o porodici i demografiju treba da pripreme i distribuiraju zvanične smernice i informativni materijal svim kliničkim centrima, IVF klinikama i centrima za retke bolesti.



2. NEDOSTUPNOST KONZILIJARNIH MIŠLJENJA – KLJUČNA PREPREKA

Jedna od najvećih prepreka u ostvarivanju prava na PGT je otežan ili onemogućen pristup konzilijarnom mišljenju, bez kojeg pacijenti ne mogu pristupiti daljoj proceduri, iako imaju jasan medicinski indikovani razlog. Pojedine klinike uopšte neće da izdaju ova konzilijarna mišljenja.

Preporuka:

RFZO treba da zvanično informiše sve centre za retke bolesti da su dužni da izdaju konzilijarna mišljenja za sledeće kategorije pacijenata:

- osobe sa pozitivnom porodičnom anamnezom naslednih/genetskih bolesti,
- osobe sa više spontanih pobačaja,
- parove sa više neuspelih pokušaja vantelesne oplodnje (VTO).

3. NEDOVOLJNA INFORMISANOST IVF KLINIKA O FINANSIRANJU PGT OD STRANE RFZO

Mnoge klinike i pacijenti nisu svesni da RFZO pokriva troškove preimplantacionog genetskog testiranja u određenim slučajevima, niti kako se ta procedura sprovodi u praksi. Mnoge klinike pogrešno informišu pacijente da se uopšte ne finansira PGT od strane RFZO i da pacijent sve treba sam da finansira. Pri tom, uočena je velika nejednakost u cenama koje klinike određuju za PGT (neke klinike naplaćuju čak duplo više nego što košta u SAD). Neke klinike naplaćuju i od pacijenata a zahtevaju da pacijent dobije sredstva i od RFZO-a-

Preporuka:

RFZO treba da direktno informiše sve IVF klinike u Srbiji o:

- mogućnostima finansiranja PGT,
- kriterijumima koje pacijenti treba da ispune,
- potrebnoj dokumentaciji i načinu podnošenja zahteva.

4. KOORDINACIJA SA MINISTARSTVOM ZA BRIGU O PORODICI I DEMOGRAFIJU

S obzirom na to da veliki broj porodica koje se trenutno bore za pristup PGT dolazi iz ugroženih



kategorija, potrebno je sve pacijente koji se trenutno nalaze u PGT procesu uputiti na Ministarstvo za brigu o porodici, radi bolje koordinacije i identifikacije sistemskih prepreka.

5. INICIJATIVA ZA SISTEMSKO UVRŠTAVANJE PGT U REGULATIVU

Najvažniji zaključak jeste potreba za hitnim sistemskim rešenjem koje bi dugoročno omogućilo dostupnost PGT svim pacijentima koji imaju opravdane medicinske razloge.

Preporuka:

Potrebno je zvanično uvrstiti PGT u:

- Uputstvo za sprovođenje BMPO (Biomedicinski potpomognuta oplodnja),
- Nomenklaturu zdravstveno-laboratorijskih usluga,
- kako bi ova procedura postala prepoznata i dostupna kroz javni zdravstveni sistem.

Zahvaljujemo svim učesnicima na učešću, otvorenom dijalogu i spremnosti za zajedničko delovanje. Na osnovu ovih preporuka, udruženja će formulisati zvanične predloge ka nadležnim institucijama, sa ciljem usvajanja konkretnih rešenja u korist pacijenata.



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



UDRUŽENJE
ŠANSI ZA RODITELJSTVO

Upoznajte se sa Udruženjem obolelih od multiplog mijeloma Srbije

Udruženje obolelih od multiplog mijeloma Srbije je organizacija koja se bavi pružanjem podrške obolelima od multiplog mijeloma. Osnovano je u julu 2005. godine na Klinici za hematologiju UKCS, a u sadašnjem obliku obavlja aktivnosti od januara 2014. godine sa ciljem da pacijentima sa multiple mijelomom pomogne da poboljšaju kvalitet svakodnevnog života, ostvare svoja osnovna ljudska prava i uključe se u društvenu zajednicu kroz pružanje različitih vidova podrške. Širi cilj svakako jeste podizanje svesti o multiplom mijelomu, pružanje potrebnih informacija obolelima i pomoć u razmeni iskustava, pošto je reč o retkom oboljenju o kojem se malo zna u široj javnosti.



Od februara 2023. godine predsednica Udruženja je Snežana Doder i od tada su se aktivnosti i rad Udruženja intenzivirali. Tada je predstavljen i novi slogan „Koračajmo zajedno“ sa željom da istaknemo da smo svi na istoj strani i da jedino udruženim snagama možemo stići do željenog cilja, kako pacijenti i članovi njihovih porodica kao podrška, zajedno sa lekarima, tako i regulatorni organi i potencijalni donatori koji podržavaju rad Udruženja i našu misiju. Udruženje ima Skupštinu koju čine svi njegovi punopravni članovi, kao i UO od 5 članova.

Udruženje obolelih od multiplog mijeloma Srbije je član evropske krovne organizacije Myeloma Patients Europe (MPE) od njegovog osnivanja (kao nastavak članstva u Myeloma Euronet-u, kojem se priključilo septembra 2006. godine). Od aprila 2024, Snežana Doder je u Upravnom odboru MPE. Naše Udruženje je član NORBS-a i UPS-a. Od 2024, ušlo je u neformalnu koaliciju sa drugim udruženjima pacijenata obolelih od hematoloških maligniteta, LIPA i LEUKA.

Imajući u vidu da je multipli mijelom retka bolest, Udruženje se trudi da poveća svest o bolesti i problemima sa kojima se pacijenti suočavaju, kako u stručnoj tako i u široj javnosti, ali i među relevantnim institucijama kroz različite oblike delovanja.

Nastavljamo da ulažemo napore u praćenje svet-skih trendova u vezi sa najsavremenijim protokolima lečenja i zajedno sa vodećim medicinskim ekspertima u ovoj oblasti radiće na njihovoj pravovremenoj implementaciji u nacionalni zdravstveni sistem. Stavljamo akcent na uvođenje inovativnih terapija kojima se doprinosi da multipli mijelom u budućnosti postane dobro kontrolisano hronično stanje.

Sve planirane aktivnosti u toku godine podeljene su u tri pravca delovanja.

1 – UČIMO ZAJEDNO – fokus je stavljen na edukaciju pacijenata i njihovih članova porodica od strane medicinskih stručnjaka.

2 – RASTIMO ZAJEDNO – pravac delovanja ovih aktivnosti je posvećen različitim vidovima rasta, kako psihološkom, tako i fizičkom, a sve u cilju pružanja podrške pacijentima da se lakše suoče sa novonastalim životnim okolnostima i nesmetano nastave sa normalnim tokovima.

3 – DRUŽIMO SE ZAJEDNO – podrazumeva različite zajedničke aktivnosti kojima se utiče na socijalizaciju članova, kao i poboljšanje kvalite-



ta svakodnevnog života, uključivanje pacijenata u normalne tokove života u cilju održavanja dobrog mentalnog i psihičkog zdravlja.

Koncept UČIMO ZAJEDNO podrazumeva sledeće aktivnosti:

Edukacija pacijenata od strane medicinskih stručnjaka kako kroz različite seminare, online webinare, potkaste "Pacijent u fokusu" koji je snimljen prošle godine sa relevantnim stručnjacima na teme koje su bile interesantne pacijentima.

Podizanje svesti i poboljšanje rane dijagnostike kroz edukativne radionice u manjim lokalnim bolničkim centrima, ali i kroz obezbeđivanje štampanog materijala i priručnika o pravovremenoj dijagnostici, simptomima, uzrocima i načinima lečenja. Kampanja „Putanja dijagnoze mijeloma“ je sprovedena širom zdravstvenih centara tokom prošle godine, a razvijena je sa našom krovnom organizacijom iz Evrope Myeloma Patients Europe (MPE). i dalje se radi na širenju svesti i ranoj dijagnostici kroz distribuciju postera sa simptomima mijeloma koji se može naći i na našem sajtu.

Izrada edukativnih priručnika, flajera, postera, brošura kako za pacijente tako i za lekare opšte prakse koji bi im obezbedili permanentnu mogućnost da prate novosti o samim modalitetima lečenja i dijagnostici, koja je usklađena sa svetskim i evropskim aktuelnim modalitetima u ovoj oblasti.

Organizovanje kampanja i akcija za podizanje svesti o ovoj bolesti među opštom populacijom i pacijentima. Organizovanje raznih mini kampanja tokom kojih se govori o mijelomu i problemima sa kojima se pacijenti susreću, a prevashodno o hitnoj potrebi za inovativnim, visoko efikasnim i bezbednim lekovima i terapijama koje će u najvećoj



mogućoj meri biti usklađene sa svetskim i evropskim preporukama i vodičima.

RASTIMO ZAJEDNO podrazumeva sledeće aktivnosti:

Psihološke radionice koje su namenjene pacijentima i članovima njihovih porodica kao podrška u cilju njihove adaptacije na novu organizaciju života, obaveze i životne rutine. Planirano je njihovo održavanje u sledećim gradovima: Beograd, Pančevo, Novi Sad, Kruševac, Zaječar, Užice i Subotica. Uz mogućnost proširenja ovakvih aktivnosti na online platformu, kako bi bile dostupne i ostalim članovima Udruženja tj. pacijentima koji ne žive u pomenutim gradovima.

Organizacija online časova meditacije i tehnika disanja sa ciljem lakšeg prihvatanja stresnih situacija i njihovog prevazilaženja uz smanjenje emotivnih uspona i padova kroz koje pacijenti svakodnevno prolaze.

Organizacija časova fizičke aktivnosti prilagođenih mogućnostima pacijenata (joga, vežbe mobilnosti i jačanja miškulature, vežbe istezanja, pešačke ture) kako uživo, tako i online. Naši bolesnici

se vrlo često zbog osnovne bolesti i terapija koje primaju, suočavaju sa umorom. Fizička aktivnost takođe pruža osećanje zadovoljstva i utiče na raspoloženje pacijenata i povećava nivo energije, a takođe utiče na kvalitet i trajanje sna.

DRUŽIMO SE ZAJEDNO podrazumeva sledeće aktivnosti:

Podrška zdravom načinu života kroz organizaciju različitih radionica posvećenih održavanju zdravlja na optimalnom nivou kroz zdravu ishranu, radionice kuvanja i pripreme zdrave hrane, pristup organskim namirnicama uz različite povoljnosti za članove Udruženja.

Organizacija radionica na temu dejstva lekovitih biljaka i njihove podrške konvencionalnim metodama lečenja, sa akcentom na tegobe koje pacijenti oboleli od multiplog mijeloma imaju i njihovo ublažavanje prirodnim metodama uz jačanje imunog sistema i olakšavanje pratećih simptoma bolesti i efekata terapija.

Organizacija obilazaka kulturnih znamenitosti pomaže u jačanju zajednice pacijenata kroz upoznavanje, druženje i razmenu iskustava. To je i pri-



lika da se kroz kulturne sadržaje, koji su inspirativni i edukativni, pospeši pozitivno razmišljanje kod pacijenata što pomaže u suočavanju sa emocionalnim teretom koji bolest nosi.

Udruženje može biti veoma značajno za obolele i njihove porodice. Osim što pruža sve potrebne medicinske informacije u vezi sa lečenjem, obezbeđuje i emocionalnu i socijalnu podršku svim članovima.




**PACIJENT
U FOKUSU**
PODCAST

GOŠĆA PODCASTA
Prof. dr Jelena Bila, hematolog



Za najnovije informacije i detalje o aktivnostima Udruženja, možete posetiti zvanični [sajt](#) Udruženja ili profile na društvenim mrežama - [IG](#), [FB](#) i [YT kanal](#).



**UDRUŽENJE OBOLELIH OD
MULTIPLOG MIJELOMA
SRBIJE**

dogodilo se...

U susret Danu podizanja svesti o X-vezanoj hipofosfatemiji (XLH) koji se obeležava svake godine 23. juna održan je edukativni sastanak za medije u Aeroklubu – Beograd



Na sastanku koji je održan 18.6.2025 od eminentnih stručnjaka i predstavnika pacijenata moglo se čuti nešto više o ovoj retkoj i naslednoj bolesti koja u najvećoj meri može otežati život pacijentima

Sastanku su prisustvovali :

- **Prof. Dr Maja Đorđević Milošević**, pedijatar metabolog sa Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „Dr Vukan Čupić“ iz Beograda
- **Prof. Dr Ivana Kavečan**, pedijatar klinički genetičar sa Instituta za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine iz Novog Sada
- **Doc. Dr Marko Stojanović**, specijalista endokrinologije sa Klinike za endokrinologiju, dijabetes i bolesti metabolizma UKCS
- **Marija Milovanović**, predsednica udruženja Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji – Podufah

Prisutni su mogli da se upoznaju sa sledećim temama:

- **Epidemiologija XLH u svetu i Srbiji**
- **Znaci i simptomi XLH kod dece**
- **Razlika između XLH i stečenog rahitisa**
- **Nasleđivanje XLH**
- **Važnost ranog prepoznavanja**
- **Komplikacije nelečenog XLH**
- **Znaci i simptomi XLH kod adultnih pacijenata**
- **Multidisciplinarni pristup kod XLH**
- **Stigmatizacija pacijenata sa XLH**
- **Uloga udruženja pacijenata u podizanju svesti o XLH**

XLH je retka i nasledna bolest koja pogađa jedno dete od 20 do 60 hiljada novorođenih godišnje. Iako tačan broj pacijenata sa XLH nije poznat, prema svetskim podacima, procenjuje se da u našoj zemlji živi oko 250 pacijenata sa ovom bolešću.

Prvi simptomi XLH obično se javljaju posle prve godine života, kada pri prohodavanju kod dece dolazi do krivljena nogu u obliku slova „O“ ili slova „X“. Deformiteti ekstremiteta praćeni su niskim rastom gde se vremenom primećuju kraće noge u odnosu na trup. Nedostatak fosfora u organizmu dovodi i do lošeg kvaliteta zuba i zubne gleđi, što su takođe znaci XLH.

XLH je najčešća forma naslednog rahitisa koja je uzrokovana poremećajem regulacije faktora rasta fibroblasta 23 (FGF23) zbog mutacije gena PHEX na hromozomu X, što dovodi do hroničnog gubitka fosfata preko bubrega i oštećenja aktivacije vitamina D, što je u osnovi ovog poremećaja.

XLH je progresivna multi- sistemska bolest koja, ukoliko se ne otkrije i ne leči blagovremeno, može dovesti do ireverzibilnih i ozbiljnih posledica, tako da je rano započinjanje lečenja ključno za dobre ishode pacijenata.

U Srbiji je 28.10.2023. godine osnovano udruženje Podufah – Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji sa ciljem da okupi pacijente koji boluju od ove bolesti, da im pruži podršku u borbi sa ovom bolešću i unapredi život pacijenata koji boluju od XLH.

Od osnivanja do danas broj članova udruženja se uvećao i sada udruženje okuplja petoro dece i devetoro odraslih pacijenata.

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

Za sada lek burosumab prima troje dece i dvoje odraslih pacijenata iz udruženja. Nadamo se da će u narednom periodu svi članovi udruženja dobiti terapiju koja deluje na sam uzrok bolesti.

Najvažnija poruka udruženja Podufah je edukujmo javnost, otkrijmo ranu dijagnostiku i lečenje adekvatnom terapijom koja je dostupna u našoj zemlji kako bi oboleli dobili najbolju negu i podršku.

Udruženje je od nedavno i član Međunarodnog XLH saveza (International XLH Alliance).

ПОДУФАХ 
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

Kontakt telefon: 064-841-51-52

Sajt: podufah.com

E-mail: podufahudruzenje@gmail.com

Instagram: www.instagram.com/podufah

Facebook: www.facebook.com/groups/podufah

Linkedin: www.linkedin.com/in/udruzenje-podufah-23b75836b

Threads: www.threads.com/@podufah

CRISPR genska terapija menja budućnost lečenja retkih genetskih poremećaja

KAKO JE PRVA PRILAGOĐENA GENSKA TERAPIJA STVORENA ZA ŠEST MESECI

U maju se pojavila vest da se desetomesečna beba, K.J. Maldun, dobro oporavlja nakon što je primila 3 doze prve personalizovane CRISPR terapije za genomsko uređivanje.

Preuzeto sa sajta

<https://www.technologynetworks.com/>

Bebi K.J. je dijagnostikovao nedostatak karbamoil fosfat sintetaze 1 (CPS1) ubrzo nakon rođenja u avgustu 2024. godine. Za samo šest meseci, naučnici iz akademske zajednice i industrije razvili su i proizveli novu, prilagođenu terapiju koja će, nadamo se, pomoći K.J.-u da dugoročno izbegne transplantaciju jetre. Takođe bi mogla da pruži putokaz za transformaciju CRISPR terapija za druge urođene greške metabolizma.

Šest meseci je tri puta brže od standardnog vremenskog roka za razvoj i proizvodnju lekova za genomsko uređivanje. Kako je to bilo moguće?

Spajanje akademskih istraživanja i biotehnologije

Terapija koja je primenjena na KJ-a je realizovana kroz saradnju između akademskih timova u Dečjoj bolnici u Filadelfiji (CHOP), Penn Medicine, Instituta za inovativnu genomiku (IGI) Univerziteta u Kaliforniji, Berkli, i timova u Integrated DNA Technologies (IDT), Aldevron i Acuitas Therapeutics.

KJ-evi lekari u CHOP-u su mu dijagnostikovali nedostatak CPS1, vrstu poremećaja ciklusa uree (UCD). To je retko i potencijalno fatalno genetsko stanje uzrokovano potpunim ili delimičnim nedostatkom enzima karbamoil fosfat sintetaze, koji je uključen u razgradnju amonijaka kao deo ciklusa uree u telu. Shodno tome, pacijenti sa CPS1 mogu iskusiti toksične nivoe akumulacije amonijaka u krvotoku, što dovodi do ishoda kao što su nepovratno oštećenje mozga, koma ili čak smrt.

„Trenutno ne postoji lek. Standardni tretmani se fokusiraju na kontrolu amonijaka putem dijetet-





skih ograničenja i lekova, ali ovi pristupi često nisu dovoljni, posebno u teškim slučajevima sa neonatalnim početkom“, rekli su za Technology Networks Mark Vecel, potpredsednik i generalni direktor službe za mRNK CDMO u Aldevronu, i Sendi Otensman, potpredsednica i generalna direktorka za pisanje i uređivanje gena u Integrisanim DNK tehnologijama (IDT). Transplantacija jetre je jedini definitivni tretman, ali ona nosi značajne rizike i zavisi od dostupnosti donora.

Sekvenciranje DNK je otkrilo da je KJ rođen sa mutacijama u obe kopije gena CPS1, što znači da njegovo telo nije moglo da proizvede enzim CPS1. Nekoliko godina, istraživači u CHOP i Penu su istraživali kako se UCD-ovi – često uzrokovani promenom jedne baze – mogu lečiti prilagođenim editorom baza. U studijama na miševima, smanjili su vremenski okvir potreban za stvaranje takve terapije sa godina na mesece. Zatim, u avgustu 2024. godine, KJ-ov slučaj im je skrenuo pažnju. „Čekali su pravu priliku da primene svoje istraživanje“, rekao je Otensman.

CRISPR-Cas9 i uređivanje baza: Koja je razlika?

Kod CRISPR-Cas9 uređivanja genoma, protein Cas9 se vodi do određene lokacije unutar genoma pomoću vodičke RNK (gRNK). Kada stigne na ovo odredište, pravi se rez koji stvara dvolančani prekid DNK. Uređivanje baza je malo drugačije. Modifikovana verzija enzima CRISPR zamenjuje jednu bazu (A, T, C ili G) drugom, sa velikom preciznošću. Uređivači baza su u razvoju za lečenje drugih stanja, uključujući srčana oboljenja.

„Kada je KJ-u dijagnostikovano nedostatak CPS1, Fjodor Urnov, profesor na Kalifornijskom univerzitetu u Berkliju i direktor za tehnologiju i prevod na IGI, prepoznao je da bi ovo mogao biti trenutak za delovanje. Fjodor se obratio Sadiku Kasimu, tehničkom direktoru u Danaher-u, koji je pomogao da se Aldevron i IDT uključe u ovaj poduhvat“, objasnio je Otensman.

„Ova saradnja je spojila najbolje od akademskih istraživanja i biotehnoških inovacija kako bi se postiglo nešto bez presedana“, rekao je Otensman.

Brzo kreiranje prilagođene terapije sa uređivačem baza

Vreme je bilo od suštinskog značaja, pa su timovi odmah počeli da mapiraju proces. „IDT je mobilisao svoj tim od preko 50 ljudi da radi zajedno sa našim kolegama u Aldevron i Acuitas Therapeutics, kao i sa lekarima i istraživačima u CHOP-u, kako bi razvili jasan plan koji bismo brzo sproveli. Svi smo morali da izazovemo jedni druge da preuzmемо razumne rizike s obzirom na skraćeni vremenski rok, situaciju i pacijenta u očajničkoj potrebi“, rekao je Otensman.

„Terapija funkcioniše tako što isporučuje CRISPR sistem putem lipidnih nanočestica (LNP) koje ulaze u ćelije jetre i ciljaju mutiranu DNK. Ključne komponente su Cas9 nukleaza, koja seče DNK na mestu mutacije, i vodič RNK (gRNA), koja usmerava Cas9 na tačnu lokaciju genetske greške. Kada se DNK iseče, prirodni mehanizmi popravke ćelije popravljaju prekid koristeći priloženi šablon, ispravljajući neispravan gen“, rekao je Vecel.

„Svaka kompanija je imala važnu ulogu u stvaranju ovog leka“, nastavio je. „I Aldevron i IDT su imali fleksibilne, skalabilne infrastrukture. Umesto da grade sisteme od nule, naše kompanije su mogle da iskoriste postojeće GMP objekte i uspostavljene proizvodne platforme, modifikujući samo tamo gde je to bilo potrebno za ovu specifičnu primenu za pacijenta.“

IDT je isporučio prilagođenu vodič RNK – posebno prilagođenu KJ-ovoj mutaciji – i usluge bezbednosti van cilja koristeći UNCOVERseq i rhAmpSeq kako bi se osiguralo da CRISPR sistem neće uticati na neželjene delove genoma. Aldevron je napravio mRNK-kodirani bazni editor i LNP-ove koji su ga isporučivali sarađujući sa Akuitasom, koji je specijalizovan za razvoj LNP sistema za isporuku za terapiju nukleinskim kiselinama. Aldevron je takođe proizveo konačnu LNP-enkapsuliranu, prilagođenu in vivo terapiju za uređivanje baza u značajno komprimovanom vremenskom roku.

„Ovaj sistem isporuke je omogućio da se terapija primenjuje sistemski, ali da deluje specifično u jetri – organu pogođenom nedostatkom CPS1“, rekao je Otensman. „Dok su prethodne genske terapije bile usmerene na šire korekcije, ovaj na-

por je bio personalizovan na svakom nivou: molekularni dizajn, proizvodnja i isporuka.“

„To je ubedljiv primer kako zajednička hitnost može redefinisati šta je moguće u biotehnologiji“, rekao je Vecel.

Novi presedan za ono što precizna medicina može postići

Iako će zdravlje i odgovor KJ-a na prilagođenu terapiju zahtevati pažljivo praćenje na duži rok, početni podaci su obećavajući: do aprila 2025. godine, KJ je primio tri doze terapije bez iskustva neželjenih efekata. Može da toleriše povećanu količinu proteina u ishrani i uspeo je da se oporavi od bolesti, uključujući rinovirus, bez nakupljanja amonijaka.

„Usredsređeni smo na sve ovo otkako se KJ rodio, i ceo naš svet se vrti oko ovog malog momka i njegovog boravka u bolnici“, rekao je Kajl Maldun, KJ-ev otac. „Veoma smo uzbuđeni što konačno možemo biti zajedno kod kuće, kako bi KJ mogao biti sa svojom braćom i sestrama i konačno duboko udahnuti.“

Programeri prilagođene terapije nadaju se da će i druge porodice u budućnosti iskusiti sličan osećaj olakšanja. „Ovaj projekat postavlja presedan za ono što precizna medicina može da postigne, posebno za urođene greške metabolizma“, rekla je Otensman.

„Ono što je ovaj napor učinilo transformativnim nije samo korekcija gena, već način na koji mu je pristupljeno. Svaki korak, od dizajna RNK do testiranja bezbednosti i proizvodnje, bio je personalizovan i ubrzan bez ugrožavanja kvaliteta. Ovo stvara model koji se može replicirati za druge poremećaje jednog gena gde su brzina i tačnost ključni“, nastavila je.

„Uz dodatna ulaganja u infrastrukturu, regulaciju i deljenje podataka, ovaj okvir bi mogao dramatično povećati pristup personalizovanim terapijama za širok spektar genetskih stanja“, rekla je Vetcel. „Sada znamo da možemo da sabijemo godine u mesece rada kako bismo značajno promenili putanju života pacijenta – i ovaj uspeh bi apsolutno trebalo da posluži kao putokaz za razvoj budućih personalizovanih terapija.“

Proboj u genomskom skriningu novorođenčadi za retke bolesti:

SCREEN4CARE OBJAVLJUJE TREAT PANEL



Svojom najnovijom publikacijom u časopisu **Orphanet Journal of Rare Diseases**, projekat **Screen4Care**, koji finansira EU, zvanično je objavio nalaze svog inovativnog istraživanja o **TREAT panelu** – revolucionarnom alatu dizajniranom da pomogne u skraćivanju vremena do dijagnoze retkih bolesti (RB)

Razvijen od strane akademskih i industrijskih partnera u saradnji sa stručnjacima za pacijente, TREAT panel koristi moć sekvenciranja sledeće generacije (NGS) za identifikaciju lečivih genetskih stanja kod novorođenčadi – posebno onih koja se ne mogu otkriti pri rođenju standardnim biohemijskim testovima, ali koja se mogu lečiti ako se dijagnostikuju rano. Panel se sada testira u pilot projektu koji uključuje približno 18.000 novorođenčadi širom Evrope, doprinoseći uvođenju genomskog skrininga novorođenčadi (gNBS) u praksu javnog zdravlja.

Rešavanje dijagnostičke odiseje retkih bolesti

Postoji preko 7.000 poznatih retkih bolesti (RB), od kojih približno 72% ima jasan genetski uzrok, a oko 70% se javlja u detinjstvu. Zbog ograničene svesti i složenosti ovih stanja, pacijenti se često suočavaju sa produženim dijagnostičkim putem – koji u proseku traje skoro pet godina – i često se pogrešno dijagnostikuju ili se podvrgavaju nepotrebnim procedurama.

Mnoge od ovih bolesti su progresivne, a rana dijagnoza može značajno poboljšati efikasnost novih tretmana, kao što su genska terapija, zamena enzima i ciljane molekularne terapije. TREAT panel je razvijen kako bi se omogućile ranije i preciznije dijagnoze – zatvarajući ovu dijagnostičku prazninu identifikovanjem genetskih stanja pri rođenju, čak i pre nego što se pojave simptomi.

Skok izvan tradicionalnog skrininga

Konvencionalni skrining novorođenčadi oslanja se na identifikovanje proteinskih ili metaboličkih markera u osušanim kapljicama krvi (DBS), ograničava-



jući opseg stanja koja se mogu detektovati. TREAT panel primenjuje NGS direktno na DBS uzorke, otvarajući vrata identifikaciji šireg spektra stanja od rođenja.

Da bi se utvrdilo koje bolesti treba uključiti, Screen4Care je razvio rigorozne kriterijume za uključivanje i koristio poluautomatizovani sistem za skrining postojećih baza podataka. Ovaj proces, praćen stručnim pregledom, rezultirao je listom gena koja je visoko usklađena sa listama drugih međunarodnih programa genetskog skrininga kod novorođenčadi (gNBS), čime je potvrđena njena robusnost.

Međunarodni zajednički napor

U okviru projekta Screen4Care, panel TREAT je razvijen kroz blisku saradnju vodećih akademskih institucija – uključujući Univerzitet u Frajburgu (Nemačka), Univerzitet u Ferari, bolnicu Bambino Gesù, Consorzio Futuro in Ricerca (Italija) i Centro Nacional de Nálálisis Genómico (Španija) – zajedno sa industrijskim partnerima kao što su Roche, Sanofi, Pfizer, Genoox i Illumina. Inicijativa je takođe uključivala aktivno učešće organizacije za zastupanje pacijenata EURORDIS – Rare Diseases Europe.

Panel TREAT se sada sprovodi kao pilot projekat u Italiji, Francuskoj i Nemačkoj u studiji koja obuhvata približno 18.000 novorođenčadi – jedan od prvih međunarodnih napora da se proceni genomski skrining novorođenčadi (gNBS) u ovoj razmeri. „Ovaj pilot projekat je više od naučne prekretnice u našem projektu – to je korak ka transformaciji nege novorođenčadi“, rekla je Alesandra Ferlini, naučna koordinatorica Screen4Care-a. „Naša misija je da porodicama pružimo brže odgovore, ranije dijagnoze i pravu nadu blagovremenim pristupom terapijama. Sa TREAT panelom, približavamo se budućnosti u kojoj se retke bolesti koje se mogu lečiti identifikuju pri rođenju i efikasno se leče od samog početka.“



O SCREEN4CARE-U

Pokrenut u oktobru 2021. godine, zajednički projekat Screen4Care u okviru Inicijative za inovativne lekove (IMI 2 JU) ima za cilj da obezbedi ubrzani okvir za dijagnozu retkih bolesti unapređenjem genetskog skrininga novorođenčadi i razvojem namenskih digitalnih alata. Projekat okuplja akademske partnere koje predvodi Univerzitet u Ferari, industrijske partnere koje predvodi Pfizer, kao i mala i srednja preduzeća i velike farmaceutske kompanije. EURORDIS dopunjuje konzorcijum kako bi se osiguralo da potrebe i želje zajednice obolelih od retkih bolesti vode napredak projekta.

Ovaj projekat je dobio finansiranje od Zajedničke inicijative za inovativne lekove 2 u okviru sporazuma o dodeli granta br. 101034427.

ZU dobija podršku od programa za istraživanje i inovacije Evropske unije Horizont 2020 i EFPIA-e.

Save the Date



ŽIVOT • UDRUŽENJE GRAĐANA ZA BORBU
PROTIV RETKIH BOLESTI KOD DECE

VI REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

Tema:

REGISTRI ZA RETKE BOLESTI
- OSNOVA ZA BOLJE LEČENJE

Datum:

26.11.2025. u 9h

Mesto:

Hotel Sheraton,
Polgar Andraša 1, Novi Sad

**Otvorene su prijave za učešće na VI Regionalnoj konferenciji
o retkim bolestima koja u fokusu ima temu
"Registri za retke bolesti – osnova za bolje lečenje".**

Ova konferencija ima za cilj da poboljša informisanost o važnosti registara pacijenata u retkim bolestima. Prijave su otvorene za lično prisustvo kao i za online učešće na konferenciji.

ZAŠTO SU REGISTRI PACIJENATA VAŽNI?

- mogu se koristiti za regrutovanje pacijenata za klinička ispitivanja kako bi se saznalo više o određenoj bolesti ili stanju;
- pružaju podatke za razvoj terapije ili uvid u obrazce ponašanja populacije i njihovoj povezanosti sa razvojem bolesti;
- podržavaju unapređenje i olakšavanje kvalitetne zdravstvene zaštite.

Zato VI regionalna konferencija o retkim bolestima ima za cilj da poboljša informisanost o važnosti registara pacijenata u retkim bolestima. Pokušaćemo da odgovorimo na pitanja:

Čemu služi registar pacijenata u retkim bolestima?

Kako pouzdan registar može uticati na pacijente obolele od retkih bolesti?

VI Regionalna konferencija o retkim bolestima biće održana 26.11.2025. godine u Hotelu Sheraton u Novom Sadu, a prijave su otvorene na linku:

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf1keb2llvYuXWm2SY_DugGLJSdwK7bQEofZ_Olv3b6v7MMeg/viewform?usp=sharing&ou-id=115213614164159827117

Da podsetimo, program konferencije je akreditovan od strane Zdravstvenog saveta Srbije za lekare, farmaceute, biohemičare, medicinske sestre i medicinske tehničare.

"Život" Udruženje građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece,
organizator konferencije

„Hrabriša“ u Americi:

PREDSTAVILI SMO SVOJ RAD NA IZGRADNJI MREŽE ISTRAŽIVAČA I LEKARA U OBLASTI NEUROTRANSMITTERSKIH BOLESTI KOD DECE U EVROPI

Priča o deci koja pate od ultra retkih neurotransmitterskih bolesti (RND) u Srbiji stigla je čak do Las Vegasa i to zahvaljujući organizaciji „Hrabriša“ („Lil' Brave One“), domaćem udruženju pacijenata koje u fokusu ima decu sa ovom grupom retkih bolesti

From Experience to Research: Bridging Patient and Professional Voices in Rare Neurotransmitter Diseases (RND)

Ivana Badnjarevic¹, Galina Stevanovic², Mariarita Bertoldi³, Thomas Opladen⁴



1. Lil' Brave One (Hrabriša), Novi Sad, Serbia

2. Clinic for Neurology and Psychiatry for Children and Youth, Belgrade, Serbia

3. University of Verona, Department of Neuroscience, Biomedicine and Movement Sciences, Italy

4. University Hospital Heidelberg, Department of General Pediatrics, Division of Inborn Metabolic Diseases, Germany



www.hrabriša.rs/en

About Lil' Brave One (Hrabriša)

Parent-led organization founded in 2016, dedicated to raising awareness and improving the early diagnosis and treatment of Rare Neurotransmitter Disorders (RNDs). We support families by ensuring access to evidence-based care while providing psychosocial support. We foster and support global research to advance understanding and treatment of RNDs.



Figure 1. Lil' Brave One families (December 2023)

Our disease groups

RND is an umbrella term for genetic disorders that affect the synthesis, metabolism and transport of neurotransmitters. Neurotransmitters are involved in central brain functions including movement and behavior control, neuronal excitation and inhibition, the regulation of body temperature, pain threshold, memory, and a host of other processes.



Figure 2. Groups of RND

Lil' Brave One (Hrabriša) major milestones



Figure 3. Lil' Brave One milestones

Our efforts

We actively engage the scientific community to focus on rare neurotransmitter disorders, supporting research from bench to bedside, including the development of disease models and dissemination of scientific findings.

We contribute to the growth of the international INTD patient registry by supporting patient recruitment, and we promote Clinical Trial Readiness (CTR) to accelerate the path from discovery to treatment.

Our mission is to bridge the voices of patients and professionals, ensuring that lived experiences guide scientific progress and that research leads to meaningful improvements in care.



Figure 4. Cover page of Journal of Inborn Metabolic Diseases (Volume 67, Issue 2 is an outcome of our meeting in 2022, www.imd-journal.com)

RND Researchers Forum

Titled *Connecting the Network: from basic research and clinical phenotypes to patient voice*, the forum has been made possible in part by a grant from Chan Zuckerberg Initiative DAF, an advised fund of the Silicon Valley Community Foundation. The RND Forum served an excellent opportunity for 55 participants (28 HCPs, 17 researchers, 10 patient advocates) to join forces to expand the INTD network and support the INTD registry. We've also made strides in connecting families, patient organizations, and healthcare professionals. The meeting provided a platform to present new scientific discoveries, highlight ongoing research, and discuss future directions in diagnosis, treatment, and care of RNDs.



Figure 5. RND Researchers Forum 12th May 2024

Upcoming plans and goals

- We are committed to expanding our global impact through:
- Continued support and promotion of the INTD network, learn more <https://intd-online.org/>
- Hosting events – including the International RND Scientific Congress, RND Researchers Forum, Clinical RND Day
- Development of Consensus Guidelines for HCPs and patients
- Raise awareness and educate various audiences
- Address the psychosocial needs of patients and families
- Networking
- Follow us – join us
- Let's bridge the voices in RND!

Acknowledgments

This work is made possible thanks to the dedication and support of Lil' Brave One families, our members, and the Scientific Advisory Board (SAB). We also gratefully acknowledge the collaboration of the INTD network and the generous support from the Chan Zuckerberg Initiative (CZI).

„Hrabriša“ je, naime, i jedina organizacija iz ovog dela sveta koja je dobila podršku američke fondacije koju vodi dr Prisila Čen Zakerberg, supruga Marka Zakerberga, vlasnika platforme Meta (Chan Zuckerberg Initiative - CZI) i tako postala deo mreže Rare As One, kroz koju ova Fondacija pomaže istraživanja retkih oboljenja. Zahvaljujući ovoj saradnji, novosadski „Hrabriša“ će idućih nekoliko godina moći da radi na stvaranju mreže istraživača i lekara u regionu i u Evropi koji se bave ovom grupom ultra retkih bolesti kod dece. To je od izuzetno velikog značaja jer govorimo o grupi bolesti koje su i dalje nedovoljno poznate i kliničarima i lekarima.

Upravo zato predstavnici „Hrabriše“, zajedno sa lekarima sa kojima sarađuju, boravili su krajem maja na godišnjem sastanku mreže Rare As One i imali priliku da se upoznaju sa brojnim organizacijama iz sveta koje se bave istom temom. Tim „Hrabriše“ na ovom sastanku činili su Ivana Badnjarević, predsednica udruženja, dr Galina Stevanović, neurolog sa Klinike sa psihijatriju i neurologiju za decu i omladinu.

„Susret sa pacijentskim organizacijama širom sveta pokazao nam je da pacijenti i njihove porodice se širom sveta suočavaju sa sličnim izazovima. Za nas je najvažnije to da radimo na jačanju saradnje naučnika i kliničara, kao i na uključivanju porodica u kreiranje dijagnostičkih i terapijskih smernica, jer se pokazalo da angažovane i informisane porodice, mogu mnogo da doprinesu“, prenosi deo svojih utisaka Ivana Badnjarević.

Ivana nas podseća i na to koliko je bitno što je na ovom sastanku prisustvovala i dr Galina Stevanović jer je, kao lekar sa državne klinike, referentne za retke neurotransmitske bolesti, dobila priliku da se poveže sa kolegama i iz prve ruke se upozna sa nekim praksama u razvijenom svetu.

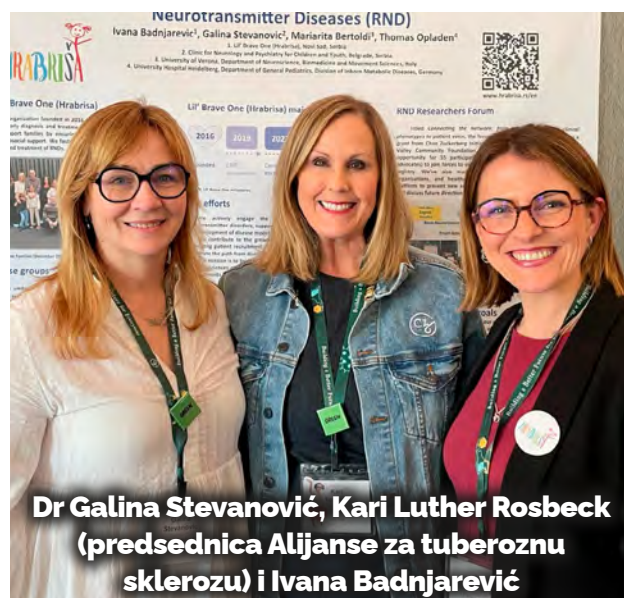
„Dragocen deo ovog susreta bile su otvorene i konstruktivne diskusije sa drugim organizacijama. Biti deo globalne mreže znači znati da nismo sami – to znači i priliku za povezivanje i zajednički rast, a on je uvek efektniji, nego kad ste sami u toj borbi“, kaže Ivana.

„Hrabriša“ je organizacija koju vode roditelji čija deca pate od retkih neurotransmitskih oboljenja. Postoji već skoro deset godina i njegova misija je da poveže pacijente i stručnjake jer iskustvo pacijenata može biti vrlo korisno za naučna istraživanja.

Saradnja sa fondacijom Čen Zakerberg pružiće „Hrabriši“ priliku za izgradnju i negovanje saradnje sa lekarima, istraživačima i porodicama i izvan zemlje i regiona i bude naš glas na velikoj svetskoj sceni.



**Ivana Badnjarević i Sarah Goebel
(Scientific Communications Lead,
Salla Foundation)**



**Dr Galina Stevanović, Kari Luther Rosbeck
(predsednica Alijanse za tuberoznu
sklerozu) i Ivana Badnjarević**



**Heidi Bjornson-Pennell (CZI Rare As One
Network), dr Galina Stevanović i Ivana
Badnjarević**



Baza retkih bolesi

www.retkebolesi.com



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

www.zivotorg.org

info@retkebolesi.com

IG: www.instagram.com/udruzenje_zivot

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

Projekat podržali



МИНИСТАРСТВО
ЗА БРИГУ О ПОРОДИЦИ
И ДЕМОГРАФИЈУ



INICIJATIVA ZA
EKONOMSKA I
SOCIJALNA PRAVA



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

UDRUŽENJE "ŽIVOT" REALIZUJE PROJEKAT

KOLABORATIVNIM ALATIMA PROTIV DISKRIMINACIJE

