reč za Život

42

Decembar 2025.

PRVI SPECIJALIZOVANI ČASOPIS O RETKIM BOLESTIMA

ODRŽANA VI REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

REGISTRI ZA RETKE BOLESTI OSNOVA ZA BOLJE LEČENJE

Sadržaj

DOGODILO SE

VI Regionalna konferencija o retkim bolestima 4

Moja priča, moje osećanje 8

Novogodišnja moć 9

Međunarodni dan obolelih od (XLH) 11

Porodice, istraživači i lekari zajedno za bolje razumevanje retkih neurotransmiterskih bolesti 14

Sastanak u Centru za socijalni rad Grada Novog Sada. 16

Prva nacionalna konferencija o ahondroplaziji i koštanim displazijama 17

REČ PACIJENTA

Jelenina borba sa plućnom hipertenzijom 18

Galinina stena 20

REČ UDRUŽENJA

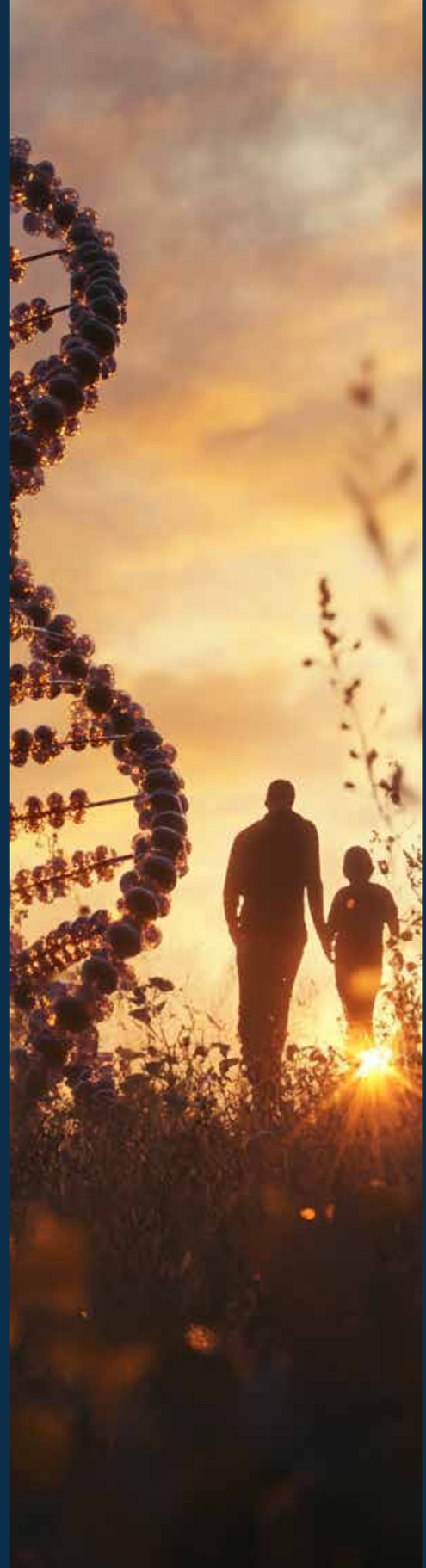
V Simpozijum retkih i autoimunski posredovanih bolesti 24

REČ DRŽAVE

Položaj dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom u Republici Srbiji 26

REČ STRUKE

Dečak sa Hanterovim sindromom prvi na svetu dobio novu gensku terapiju 31



Reč urednika

Bojana Mirosavljević

Godina na izmaku bila je teška.

Za mnoge – iscrpljujuća.

Za neke – nepodnošljivo bolna.

Bila je to godina u kojoj su porodice koje žive sa retkim bolestima još jednom morale da budu jače nego što bi iko ikada trebalo da bude. Godina u kojoj se snaga nije birala, već se podrazumevala. Godina neprekidnih borbi – sa sistemom, sa neizvesnošću, sa strahovima koji ne prestaju ni kada se svet oko nas prividno umiri.

A onda dolaze praznici.

Za većinu ljudi, decembar je vreme radosti, svetala, okupljanja i želja.

Za porodice koje žive sa retkim bolestima, praznici su često najtiši, najteži i najusamljeniji deo godine.

Jer praznici ne brišu dijagnoze.

Ne pauziraju terapije.

Ne zaustavljaju bol, brigu i pitanja bez odgovora.

Za one koji su izgubili dete, roditelja, brata, sestru – praznici su bolni podsetnik na prazninu koja ostaje zauvek.

Za one koji su gubitak doživeli pre mnogo godina – vreme ne leči. Samo naučimo da nosimo bol tiše, dok se od nas očekuje da se radujemo.

Postoje porodice koje će ove praznike provesti u bolničkim sobama.

Roditelji koji će brojati infuzije umesto poklona.

Braća i sestre koji uče da budu hrabri dok rastu u senci bolesti koju nisu birali.

Majke i očevi koji se osmehuju spolja, a iznutra vode svoje najteže bitke.

Ovaj decembarski broj Reči za život posvećen je upravo njima.

Onima koji nisu odustali, iako su često bili na ivici.

Onima koji su ostali nevidljivi, ali ne i nevažni.

Onima čija je svakodnevica borba, a čija je ljubav bezuslovna.

Neka ove stranice budu podsetnik da niste sami.

Da vaša tišina ima glas.

Da vaša priča ima vrednost.

I da, čak i u godinama koje nas slome, postoji nada – jer dok god postoji zajedništvo, razumevanje i saosećanje, postoji i put napred.

U ime redakcije časopisa Reč za život, želimo vam mirne praznike – onakve kakvi jesu, bez pritiska da budu savršeni. Dovoljno je da budu stvarni.

Jer i to je hrabrost.

ODRŽANA VI REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

VI Regionalna konferencija o retkim bolestima održana je 26.11.2025. u Hotelu Sheraton u Novom Sadu u organizaciji Udruženja za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“ iz Novog Sada.

Ova konferencija je imala za cilj poboljšanje informisanosti o važnosti registara pacijenata za retke bolesti a samim tim i unapređenje formiranja zdravstvenih strategija za retke bolesti u Srbiji i regionu.

Tema ovogodišnje konferencije, „Registri za retke bolesti - osnova za bolje lečenje", ukazuje na ključni aspekt i prvu kariku u lancu borbe protiv retkih bolesti. Registri pacijenata sa retkim bolestima predstavljaju ključne instrumente za unapređenje znanja o retkim bolestima objedinjavanjem podataka i poboljšanje nege pacijenata.

Bez registara, retke bolesti često ostaju nevidljive u zdravstvenom sistemu. Dobro organizovani registri doprinose boljem razumevanju, lečenju i podršci pacijentima, a takođe igraju ključnu ulogu u razvoju nacionalnih i međunarodnih strategija za retke bolesti.

Kroz niz prezentacija i diskusija 18 predavača iz regiona i sveta, upoznali smo primere iz prakse gde je Registar pacijenata moćan alat za praćenje toka bolesti i razumevanje varijacija u lečenju i ishodima, kao i zakonski okvir kojim je ova oblast regulisana.

Kroz razmenu informacija, ideja, iskustava i najnovijih istraživačkih saznanja, zajednički smo nastojali da unapredimo naše razumevanje i pristupe u lečenju retkih bolesti. Ova konferencija bila je prilika da zajedno radimo na boljem sutra za sve pacijente koji se bore sa retkim bolestima. Otvorena su nova pitanja a akteri potaknuti na razmišljanje i delovanje.

Zahvaljujući visokom nivou profesionalizma svih predavača i učesnika, zajednički smo uspeli da ispunimo tako važnu misiju - da doprinesemo uspešnoj razmeni informacija o važnosti registara kao prvoj stepenici ka razumevanju i lečenju retkih bolesti u regionu.

Sigurni smo da smo na ovaj način, zajedničkim naporima, kroz konstruktivan dijalog svih zainteresovanih strana, ukazali na značaj registara kao osnove za bolje lečenje.

ZAKLJUČCI I PREPORUKE

Retke bolesti predstavljaju jedan od najvećih izazova savremenog zdravstvenog sistema. Njihova niska učestalost, složena dijagnostika i ograničene terapijske mogućnosti zahtevaju snažnu institucionalnu podršku i koordinaciju. Prema važećem Zakonu o zdravstvenoj zaštiti („Sl. glasnik RS", br. 25/2019), član 72 jasno definiše da Ministarstvo zdravlja određuje zdravstvene ustanove na tercijarnom nivou koje obavljaju poslove centara za određene vrste retkih bolesti. Time se potvrđuje da je Ministarstvo vodeći i neizostavni činilac u:

- **koordinaciji aktivnosti,**
- **finansiranju ustanova koje se bave očuvanjem i unapređenjem zdravlja obolelih,**
- **vođenju zakonom propisanog nacionalnog registra obolelih od retkih bolesti.**

Osim Ministarstva zdravlja, ključni stejkholderi u oblasti retkih bolesti su: Republički fond za zdravstveno osiguranje (RFZO), koji obezbeđuje finansiranje i planiranje budžeta, Institut za javno zdravlje „Dr Milan Jovanović Batut", koji vodi evidenciju i edukuje zdravstvene radnike, Ministarstvo za brigu o porodici I demografiju kao i zdravstvene ustanove – referentni centri, univerzitetske klinike i laboratorije. Pored njih, važnu ulogu imaju udruženja pacijenata, porodice obolelih i stručna društva, jer doprinose prijavi, edukaciji i razvoju kulture saradnje.

ZAŠTO JE REGISTAR KLJUČAN?

Nacionalni registar obolelih od retkih bolesti predstavlja osnovu za:

- **praćenje epidemioloških podataka,**
- **planiranje budžeta i resursa,**
- **unapređenje dijagnostike i lečenja,**
- **razvoj kliničkih studija i međunarodne saradnje.**

Međutim, praksa pokazuje da je potrebno dodatno jačanje sistema kako bi se obezbedila interoperabilnost i transparentnost na nacionalnom i međunarodnom nivou.

PREPORUKE ZA UNAPREĐENJE SISTEMA

Na nedavnoj regionalnoj konferenciji o retkim bolestima udruženja za borbu protiv retkih bolesti kod dece ŽIVOT tema u fokusu su bili baš Registri za retke bolesti. Izdvojene su preporuke na četiri nivoa:

1. NACIONALNE PREPORUKE

- **Uspostaviti jedinstven, interoperabilan i ažuran nacionalni registar povezan sa bolničkim i međunarodnim bazama.**
- **Ujednačiti kriterijume za upis i standardizovati unos podataka.**
- **Obezbediti dugoročnu finansijsku i sistemsku podršku.**
- **Razviti protokole za bolesti koje nemaju referentni centar.**

2. PREPORUKE ZA INSTITUCIJE

- **Obavezati multidisciplinarni pristup u dijagnostici i lečenju.**
- **RFZO da koristi podatke iz registra za pravično budžetsko planiranje.**
- **Institut Batut da unapredi obrazac prijave i edukuje zdravstvene radnike.**

3. PREPORUKE ZA ZDRAVSTVENI SISTEM I STRUKU

- **Jačati mrežu referentnih centara.**
- **Podsticati korišćenje registra za kliničke studije, biomarkere i međunarodnu saradnju.**
- **Uspostaviti jasan regulatorni okvir za registraciju, čuvanje i deljenje podataka.**

4. PREPORUKE ZA PACIJENTE I UDRUŽENJA

- Aktivn**o učestvovati u prijavi i edukaciji porodica.**
- **Graditi kulturu saradnje između pacijenata, institucija i struke.**
- **Zajednički cilj: funkcionalan, transparentan i epidemiološki tačan nacionalni registar.**

ZAKLJUČAK

Retke bolesti zahtevaju snažnu institucionalnu podršku, koordinaciju i saradnju svih aktera – od Ministarstva zdravlja, preko zdravstvenih ustanova, do pacijenata i njihovih udruženja. Nacionalni registar je temelj za planiranje, istraživanje i obezbeđivanje adekvatne zdravstvene zaštite, a njegova izgradnja i održavanje moraju biti prioritet.

Moja priča, moje osećanje

U prostorijama Psihološko-razvojnog centra „Takt“, u Novom Sadu, a pod pokroviteljstvom Udruženja građana za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“ održana je radionica za decu „Moja priča, moje osećanje“.

Ključna tema radionice je bila emocionalno izražavanje i podrška za braću i sestre dece sa retkim bolestima ili drugim hroničnim zdravstvenim stanjima.

Odnos između braće i sestara često je jedan od najdužih i najvažnijih ličnih odnosa u životu pojedinca. Kada u porodici raste dete sa retkom bolešću, važno je razumeti kako to može uticati i na braću i sestre.

Na radionici je učestvovalo četvoro dece uzrasta od 8 do 11 godina, a tema je bila usmerena na podršku deci koji imaju brata ili sestru sa nekim hroničnim zdravstvenim stanjem, uključujući retke bolesti, autizam i cerebralnu paralizu.

Kroz zabavne, ali i terapeutski usmerene aktivnosti, deca istražuju svoja osećanja i razumeju svoju ulogu u porodici. Cilj radionice je bio da se deci omogući siguran prostor za izražavanje, prepoznavanje i nošenje sa svojim emocijama.

Voditelji radionice su bili psiholozi iz Centra TakT Tatjana Krstić, specijalista medicinske psihologije i dečiji psihoterapeut i Jelena Lukić, MA psiholog i porodični terapeut.

Novogodišnja moć

U susret novogodišnjim praznicima, 27.12.2025. godine, u prostorijama Psihološko-razvojni centar „Takt“, održana je druga po redu radionica „Novogodišnja moć“, pod pokroviteljstvom Udruženja za borbu protiv retkih bolesti kod dece „Život“, a u okviru projekta Snaga porodice u borbi sa retkim bolestima:edukacija, osnaživanje i uključivanje u zajednicu” koji je podržalo Ministarstvo za brigu o porodici i demografiju.

Kao i prva radionica i ova radionica je bila posvećena braći i sestrama dece sa hroničnim zdravstvenim stanjima – deci koja često ostaju u senci, ali svakodnevno vode sopstvene tihe bitke. Dok se porodica bori za bolesno dete, ova deca uče da budu strpljiva, jaka, razumna i „velika“, često pre vremena. Njihova hrabrost je nevidljiva, ali ogromna.

Kroz razgovor, kreativni rad i simboliku novogodišnje moći, učesnici su imali priliku da prepoznaju svoje snage, da daju glas emocijama koje se često potiskuju i da osete da su viđeni, važni i jednako vredni.

Radionicu je vodila Tatjana Krstić, psiholog i dečji psihoterapeut, sa puno topline, empatije i stručnosti.

Ova deca su tihi heroji svojih porodica.

Njihova snaga zaslužuje da bude prepoznata, negovana i osnažena – ne samo tokom praznika, već svakog dana.

MEĐUNARODNI DAN OBOLELIH OD (XLH) HIPOFOSFATEMIJSKOG RAHITISA

Povodom obeležavanja Međunarodnog dana obolelih od (XLH) hipofosfatemijskog rahitisa, udruženje PODFUAH održalo je drugi okrugli sto 23. oktobra 2025. godine.u Press centru NUNS-a u Beogradu.

Drugi okrugli sto Udruženja „Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji – PODUFAH" okupio je u Beogradu vodeće stručnjake i predstavnike zdravstvenih vlasti kako bi se skrenula pažnja na x-vezanu hipofosfatemiju (XLH), retku naslednu bolest koja, ako se ne dijagnostikuje i ne leči na vreme, može dovesti do nepovratnih posledica po zdravlje i kvalitet života obolelih.

SAMO 20 OD 300 OBOLELIH IMA DIJAGNOZU

XLH pogađa jedno od 20 do 25 hiljada novorođene dece, a procenjuje se da u Srbiji sa ovom bolešću živi oko 300 osoba. Zabrinjavajući je podatak da samo dvadesetak pacijenata ima zvaničnu dijagnozu, što ukazuje na ozbiljan problem u prepoznavanju bolesti.

„Naš cilj je da obolelima omogućimo bolji kvalitet života, ali i da ohrabrimo institucije i javnost da zajedničkim snagama radimo na stvaranju boljeg sistema podrške", istakla je Marija Milovanović, predsednica Udruženja PODUFAH.

PREPOZNAVANJE SIMPTOMA JE KLJUČNO

Prvi simptomi XLH obično se javljaju nakon prve godine života, kada deca počnu da hodaju. Roditelji tada primećuju krivljenje nogu u obliku slova „O" ili „X", što je često praćeno nižim rastom gde se vremenom primećuju kraće noge u odnosu na trup.

Drugi okrugli sto Udruženja „Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji – PODUFAH" okupio je u Beogradu vodeće stručnjake i predstavnike zdravstvenih vlasti kako bi se skrenula pažnja na x-vezanu hipofosfatemiju (XLH), retku naslednu bolest koja, ako se ne dijagnostikuje i ne leči na vreme, može dovesti do nepovratnih posledica po zdravlje i kvalitet života obolelih.

SAMO 20 OD 300 OBOLELIH IMA DIJAGNOZU

XLH pogađa jedno od 20 do 25 hiljada novorođene dece, a procenjuje se da u Srbiji sa ovom bolešću živi oko 300 osoba. Zabrinjavajući je podatak da samo dvadesetak pacijenata ima zvaničnu dijagnozu, što ukazuje na ozbiljan problem u prepoznavanju bolesti.

„Naš cilj je da obolelima omogućimo bolji kvalitet života, ali i da ohrabrimo institucije i javnost da zajedničkim snagama radimo na stvaranju boljeg sistema podrške", istakla je Marija Milovanović, predsednica Udruženja PODUFAH.

PREPOZNAVANJE SIMPTOMA JE KLJUČNO

Prvi simptomi XLH obično se javljaju nakon prve godine života, kada deca počnu da hodaju. Roditelji tada primećuju krivljenje nogu u obliku slova „O" ili „X", što je često praćeno nižim rastom gde se vremenom primećuju kraće noge u odnosu na trup. Loš kvalitet zuba i zubne gleđi dodatni su znaci upozorenja.

„Ova bolest naziva se još i hipofosfatemijski rahitis. Za razliku od nutritivnog rahitisa koji je posledica nedostatka vitamina D, XLH neće proći nakon terapije vitaminom D. U tom slučaju, potrebno je uputiti dete na dalju dijagnostiku", apeluje na roditelje i kolege pedijatre prof. dr Maja Đorđević Milošević sa Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „Dr VukanČupić".

Ona je objasnila da je nedostatak fosfora u krvi genetski određen i da predstavlja najčešći uzrok rahitisa, naglašavajući da je pre ortopedskih procedura neophodan pregled pedijatra. „Posebnu pažnju treba pokloniti deci kod kojih deformiteti nogu nastaju nakon prohodavanja", upozorila je prof. Đorđević Milošević.

BOLEST NE PRESTAJE SA ODRASTANJEM

Doc. prim. dr sci. med. Marko Stojanović, specijalista endokrinologije Klinike za endokrinologiju dijabetes i bolesti metabolizma Univerzitetskog kliničkog centra Srbije, istakao je da sa ovom bolešću živi 2 do 5 odraslih osoba među 100.000 sugrađana, te da im ona često otežava da ostvare svoj pun radni i životni potencijal.

„Ako su dijagnostikovani i lečeni u detinjstvu, važno je da nastave sa redovnim praćenjem jer komplikacije ostaju i nadodaju se tokom odraslog doba", upozorio je dr Stojanović. Kod odraslih pacijenata, nizak rast i deformiteti praćeni su bolovima u kostima, kičmi, kukovima i kolenima uz stalno prisutan umor, mišićnu slabost i smanjenu pokretljivost.

„Karakteristika XLH je da dovodi do osteomalacije – kosti su previše mekane i lako se krive. Sve ovo, uz analizu krvi u kojoj je prisutan nizak nivo fosfata, može ukazati na postojanje XLH", objašnjava dr Stojanović.

Najvažniju novinu u lečenju hipofosfatemije predstavlja lek burosumab (Crysvita) koji je prva ciljana terapija koja deluje na sam uzrok bolesti. Ovaj lek, primenjen u vidu potkožne injekcije direktno blokira FGF23 koji je uzrok gubljenja fosfora mokraćom i razlaganja vitamina D. Ovaj lek u Srbiji pacijenti oboleli od XLH koriste od 2023 godine i finansira se iz fonda za retke bolesti.

Primenjuje se kod odraslih jednom a kod dece (starije od 6 meseci) dva puta mesečno. Dovodi do popravljanja nivoa fosfora u krvi i mokraći, poboljšanja mišićne snage, saniranja mikro-fraktura kosti i poboljšanja čvrstine kosti.

STIGMA I DISKRIMINACIJA KAO DODATNO OPTEREĆENJE

Pored fizičkih tegoba, osobe sa XLH suočavaju se i sa stigmatizacijom zbog vidljivih fizičkih odlika – niskog rasta i deformiteta ekstremiteta. Ova stigma

često ih navodi da skrivaju bolest i ne traže blagovremeno pomoć, kako bi izbegli diskriminaciju u obrazovanju, zapošljavanju i svakodnevnom životu. „Stigmatizacija obolelih je ta koja navodi mnoge da skrivaju bolesti ne traže blagovremeno pomoć. Udruženje PODUFAH osnovano je upravo sa idejom da budemo tu za sve osobe kao psihološka podrška", kazala je Milanovićeva, dodavši da se danas situacija menja budući da je u Srbiji dostupna inovativna terapija koja deluje na sam uzrok bolesti.

APEL INSTITUCIJAMA

Udruženje PODUFAH apeluje na državu da poboljša uslove dijagnostike i lečenja, olakša pristup terapijama i zdravstvenoj zaštiti, te pruži psihosocijalnu pomoć obolelima. Stručnjaci se slažu da je timska briga stručnjaka iz različitih oblasti medicine i stomatologije neophodna, uz posebnu pažnju pri prelasku iz dečijeg u odraslo doba.

„Rano započinjanje lečenja ključno je za dobre ishode. Savremene mogućnosti lečenja pružaju veliku nadu u temeljnije i potpunije rešavanje sveobuhvatnih komplikacija ove bolesti", zaključio je dr Stojanović, pozivajući sve koji prepoznaju simptome da se obrate lekarima i udruženju za podršku.

Udruženje Podufah osnovano je 28.10.2023. godine sa strastvenim ciljem prevencije razvoja komplikacija grupe bolesti familijarnih hipofosfatemija. Naša posvećenost leži u pružanju podrške obolelima i njihovim porodicama kako bi im omogućili bolji kvalitet života i bolje razumevanje njihove situacije. Ovaj okrugli sto je bio i prilika da se osvrnemo na to šta je udruženje uradilo u period od osnivanja do danas. Udruženje je od svog osnivanja do danas utrostručilo broj svojih članova. Sada okupljamo 14 odrasilh pacijenata i 5 dece.

Prisustvovali smo na više od 20 događaja u zajednici retkih bolesti i imali preko 50 pojavljivanja u medijima.

Udruženje je od juna 2025 postalo član International XLH Alliance.

62% pacijenata koji su članovi udruženja koristi inovativnu terapiju lekom Burosumab,dok 38% pacijenata udruženja koristi konvencionalnu terapiju solima fosfora.

50% pacijenata udruženja prima inovativnu terapiju u mestu svog boravka dok ostali putuju iz svog mesta za Beograd u klinike (IMD I KCS) da bi primili terapiju.

Na okruglom stolu prezentovali smo brošuru o XLH-u namenjenu pacijentima i njihovim porodicama, koju je udruženje izradilo u saradnji sa lekarima.

Udruženje će u narednom periodu svoj rad usmeriti na:

- Unapređenje edukacije lekara, pre svega pedijatara u cilju što boljeg i ranijeg otkrivanja XLH
- Edukaciju članova udruženja i njihovih porodica o nasleđivanju i prirodi bolesti u cilju smanjenja stigmatizacije.
- Podizanju svesti o XLH u opštoj populaciji u cilju što boljeg i ranijeg prepoznavanja.
- Kontinuirano zalaganje da svi pacijenti budu lečeni u skladu sa preporukama lekara.
- Rad na sveobuhvatnom zbrinjavanju pacijenata sa X-vezanom hipofosfatemijom.

Marija Milovanović

Predsednica udruženja Mreža uzajamne podrške u familijarnoj hipofosfatemiji - Podufah
Ljubićski Kej 12/5, 32000 Čačak
Mobilni: 064-841-51-52
Sajt: https://podufah.com/
E-mail: podufahudruzenje@gmail.com
Instagram: https://www.instagram.com/podufah/
Facebook: https://www.facebook.com/groups/podufah
Linkedin: https://www.linkedin.com/in/udruzenje-podufah-23b75836b/

ПОДУФАХ
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

Porodice, istraživači i lekari zajedno za bolje razumevanje retkih neurotransmiterskih bolesti

Udruženje Hrabriša – Lil' Brave One iz Srbije organizovalo je panel diskusiju „Timskim radom do boljih rezultata - inicijative pacijenata u oblasti retkih neurotransmiterskih bolesti" u okviru Internacionalne konferencije o retkim neurotransmiterskim bolestima.

Konferencija je održana u Londonu od 5. do 7. novembra 2025. godine, a završna sesija bila je posvećena porodicama i pacijentima.

Diskusiju je moderirala Anna Pawlowicz iz Danske, vodeći razgovor između lekara, istraživača i predstavnika pacijentskih organizacija za neurotransmterske bolesti.

Cilj panel diskusije bio je da zajedno identifikujemo načine da se iskustvo pacijenata bolje uključi u istraživanja i kliničke studije, kao i unapređenje lečenja i nege pacijenata sa neurotrasnmiterskim bolestima.

Učesnice i učesnici su bili:

- prof. dr Thomas Opladen (Nemačka),
- dr Roser Pons (Grčka),
- prof. Manju Kurian (Velika Britanija),
- Amisha Bagri iz NSPKU (Velika Britanija),
- Francisco Pennarubia iz pacijentske organizacije De Neu (Španija) i
- dr Richard Poulin iz pacijentske organizacije
- Teach Rare (Tajland).

Tokom razgovora, na panelu je istaknuto:

- **Koliko je važan značaj rane dijagnostike za uspešnije lečenje i napredovanje dece uprkos dijagnozi retke neurotransmiterske bolesti, na primeru DHPR**

  "Ovo je tombola poštanskog broja", izjavila je u svom obraćanju Amisha Bagri, predstavnica nacionalne organizacije za PKU, čiji je sin dobio dijagnozu u prvim nedeljama života, pošto je ova dijagnoza uvrštena u novorođenački skrining. Da žive u nekoj drugoj zemlji koja nema ovu dijagnozu uvrštenu u skrining, traganje za odgovorima bi verovatno trajalo mnogo duže.

- **Prisutno je opterećenje roditelja i negovatelja, kao i potreba za psihološkom podrškom porodicama,**

  "Ovo opterećenje je stvarno i potreba za psihološkom podrškom svim članovima porodice je neophodna", podelio je sa okupljenim lekarima Francisco Pennarubia, predsednik pacijentske organizacije "De Neu" iz Španije.

- **Evidentna je i nejednakost u dostupnosti dijagnostike i terapije (lekovima), koje često zavise od zemlje i regiona u kom pacijent živi,**
- **Uloga edukacije porodica i razvoja razumljivih materijala o kompleksnim terapijama kroz primer platforme Teach Rare,**
- **Koliko je važno da se porodice uključe u sve faze kliničkih istraživanja, posebno u razvoju novih (genskih) terapija za poremećaje poput deficita tirozin hidroksilaze (THD) ili deficita AADC.**

Cilj panela koje je organizovalo udruženje "Hrabriša" bio je da pokaže kako komunikacija i saradnja između lekara, istraživača i porodica mogu poboljšati pristup prema bržoj dijagnostici, što posledično vodi bržem lečenju, a onda se možda može očekivati potencijalno veći uspeh lečenja.

Osim toga, dijalogom se otvara prostor za bolje razumevanje potreba pacijenata kada su u pitanju mere ishoda koje prijavljuju.

Nakon diskusije, kroz učešće lekara iz publike, postavljana su pitanja o ulozi specijaliste prilikom saopštavanja dijagnoze, preporučeno je uvođenje obučenih psihologa i komunikologa u timove koji saopštavaju dijagnoze i pružaju podršku porodicama.

Jedan od zaključaka je da iskustva pacijenata i njihovih porodica predstavljaju neprocenjiv izvor znanja za medicinsku praksu i istraživanja. Udruženje "Hrabriša" je tokom konferencije predstavilo rad u poslednjih devet (9) godina poster prezentacijom u holu Goodenough College, mesta na kom je održana pomenuta konferencija.

"Kroz decu koju okuplja udruženje, vidimo koliko je tok vremena značajan u radu na povezivanju, sticanju znanja i razmeni informacija kada su u pitanju retke neurotransmiterske bolesti. Vreme može biti snažan neprijatelj, ali i veliki saveznik u postizanju ciljeva, na čemu intenzivno radimo prethodnih godina", izjavila je Ana Pataki – koordinatorka projekata, koja je i predstavila poster prezentaciju na ovoj Konferenciji.

Udruženje Hrabriša – Lil' Brave One nastavlja da povezuje zajednicu pacijenata sa naučnicima, zalažući se za jednak pristup dijagnostici i terapiji u oblasti retkih neurotransmiterskih bolesti.

Udruženje Hrabriša

Na inicijativu udruženja @hrabrisans, uz pozitivan odgovor Centra za socijalni rad Grada Novog Sada, dana 19.11.2025. održan je sastanak u Centru za socijalni rad Grada Novog Sada.

Sastanku su prisustvovale predstavnice udruženja Hrabriša, Vanja Kovačević i Milana Mitrović Kovačević, direktorica Centra za socijalni rad Katarina Stolić i pomoćnik direktora za poslove na utvrđivanju prava Nataša Timotijević.

Milana i Vanja su izložile temu javnog zagovaranja koja se odnosi na dodatke za pomoć i negu drugog lica, te probleme sa kojima se suočavaju korisnici. Predočeno je da po našim iskustvima na osnovu konkretnih primera u praksi, što je potvrđeno i analizom propisa, organ veštačenja se ne izjašnjava o postojanju drugih osnova za priznavanje uvećanog dodatka, osim o telesnom oštećenju, iako postoje i drugi zakonom propisani osnovi koji su odlučujući za priznavanje prava na ove dodatke.

Ujedno predočen je i član 10a Pravilnika o utvrđivanju telesnih oštećenja kojim je uvedena kategorija retkih bolesti kao osnov za automatsko postojanje telesnog oštećenja od minimum 30%.

Predočeno je da od Centra za socijalni rad očekujemo podršku, jer su jedan od aktera u postupku donošenja rešenja po zahtevima korisnika prava na dodatke za pomoć i negu drugog lica, svesni da nemaju ingerencije da utiču na odluku o postojanju potrebe za pomoći i negom drugog lica i rad komisije za veštačenje.

Ujedno predočen je i problem sa kojim se korisnici susreću prilikom isplate priznatih dodataka, jer se pored Rešenja kojim se priznaje dodatak na pomoć i negu drugog lica ili uvećani dodatak navodi, kada su u pitanju maloletna lica, svi podaci i o zakonskom zastupniku, te instrukcije za plaćanje, a na šalterima pošte se traže dodatna posebna punomoćja na osnovu kojih se može isplatiti dodatak.

Zaključak sa sastanka je da imamo podršku Centra za socijalni rad Grada Novog Sada i spremnost da će predstavnici Centra za socijalni rad odazvati se pozivu za učešće u planiranom "okruglom stolu" na napred navedenu temu.

#retkebolesti #rarediseases #hrabrisa #lilbraveone

Udruženje Hrabriša

Prva nacionalna konferencija o ahondroplaziji i koštanim displazijama:

NOVI KORAK KA BOLJOJ BRIZI I RAZUMEVANJU OVIH RETKIH BOLESTI

U organizaciji udruženja Deca sa ahondroplazijom Srbije nedavno je održana Prva nacionalna konferencija posvećena ahondroplaziji i koštanim displazijama, koja je okupila eminentne stručnjake iz različitih oblasti medicine. Ovaj značajan skup predstavlja važan iskorak u unapređenju znanja, povezivanju stručnjaka i podizanju svesti o retkim bolestima koje su godinama ostajale nedovoljno istražene i prepoznate.

Na konferenciji su predavanja održali vrhunski specijalisti iz genetike, neonatologije, pulmologije, endokrinologije, psihologije, otorinolaringologije i logopedije, čime je obuhvaćen multidisciplinarni pristup koji je ključan za razumevanje i praćenje osoba sa ahondroplazijom i koštanim displazijama.

Predavanja su bila konkretna, jasno strukturirana i izuzetno poučna, što je posebno istakla većina učesnika. Stručnjaci su podelili nova saznanja o ahondroplaziji — bolesti o kojoj se donedavno vrlo malo znalo u široj i stručnoj javnosti. Govorilo se o savremenim terapijama, njihovim mogućnostima i ograničenjima, kao i o značajnim iskoracima postignutim poslednjih godina. Posebno je naglašena važnost razvoja dijagnostike, ranih intervencija i unapređenja sistemske podrške porodicama.

U okviru konferencije održana je panel diskusija koja se pokazala kao jedno od najvrednijih iskustava celog programa. Diskusija je bila otvorena, efektna i dinamična, omogućivši razmenu važnih iskustava iz prakse — od svakodnevnih izazova do predloga za unapređenje zdravstvene i socijalne zaštite dece i odraslih sa koštanim displazijama.

Prva nacionalna konferencija predstavlja snažan temelj za dalje aktivnosti, produbljivanje saradnje među stručnjacima i još bolju podršku porodicama. Očekivanja su velika, a planovi za narednu godinu već su u pripremi, sa zajedničkom željom da znanje, iskustvo i empatija postanu standard u pristupu retkim bolestima.

Udruženje „Deca sa Ahondroplazijom Srbije"

Jelenina borba

SA PLUĆNOM HIPERTENZIJOM

Ja sam Jelena Pavlović, imam 28 godina i po zanimanju sam diplomirani bibliotekar-informatičar. Da bolujem od idiopatske plućne hipertenzije otkrila sam pre 5 godina. Kada sam otkrila bolest nisam ni bila svesna da će mi se život promeniti iz korena ali često u životu nije sve kako smo planirali.

Simptomi plućne hipertenzije su kratak dah, zamaranje prilikom napora i gubitak kiseonika. Srce se uvećava pod pritiskom i sve teže i teže pumpa. Prave se razni izlivi u telu. Tog leta 2020. godine simptomi su postepeno napredovali. Spremajući ispite pripisivala sam to umoru od učenja ili padu hormona ili anemiji. Nije mi ni padalo na pamet da je to nešto mnogo ozbiljnije. A onda jednog dana šetajući sa drugaricom nisam mogla da se popnem uz blagu uzbrdicu. Zakazala sam prve preglede u studentskoj poliklinici. Srećom, nisam mnogo lutala do dijagnoze i bilo je dovoljno da dođem do interniste koji me je dalje poslao na lečenje u Klinički centar Srbije.

Dobijam dijagnozu koju prvi put čujem. Svi znamo za krvni pritisak ali plućni nam je nepoznat. Dobijam prvu terapiju, prvo suočavanje da sa 23 godine pijem šaku lekova svakoga dana. Međutim, život mi se nije mnogo promenio. Ali hipertenzija je uzimala maha i kako su godine odmicale meni se stanje pogoršavalo. Dobijala sam sve jače lekove ali moje srce je i dalje bilo slabo.

Za to vreme diplomirala sam na Filološkom fakultetu, volontirala i zaposlila se. Fizički sam to sve mogla, dok se leta 2023. godine nisam suočila sa ozbiljnim problemima. Moje telo je počelo da se menja onako kako ne želim. Dobila sam ascitis u stomaku. Ukoliko ne znate kako to stanje izgleda: izgleda kao da ste trudni, a niste. Promenila sam stil oblačenja, izbegavala sam da se pojavljujem negde gde će mi postavljati pitanja. U kom ste mesecu? Kada očekujete bebicu? Pored promenjenog fizičkog izgleda koji sam morala da prihvatim sve sam više koristila kiseonik.

Sve više vremena sam provodila u bolnici i morala sam da prihvatim takozvani bolnički život. Zbližila sam se i sa osobljem sa odeljenja kardiologija 2 u Kliničkom centru. Neverovatnu podršku sam dobila od lekara i medicinskih sestara koji su me osnažili kada mi je bilo najteže. Moj kardiolog dr Stefan Zaharijev pratio je moje stanje od samog početka bolesti, a sada mi je najveća podrška i neko ko je bio u svim bolnim trenucima samnom kada roditelji to nisu mogli.

Vi ste sada naš najteži pacijent - rekao mi je načelnik odeljenja kardiologije, a ta rečenica mi još uvek odzvanja u glavi. Sledeća rečenica u leto 2024. godine sa kojom sam morala da se suočim bila je da su probali sve dostupne terapije u Srbiji. Svakakve misli su mi tada prolazile kroz glavu ali nada nikad nije nestala. Uz napor lekara posle 9 godina uspeli su da na RFZO listu stave jedan lek koji se koristi preko pumpe.

Invazivan način lečenja zahtevao je da sada imam 24h ugrađenu iglicu u stomaku kroz koju prolazi lek koji se podešava kroz pumpu. (Nešto poput insulinske pumpe). Bio je dug put i dugo čekanje na lek a zdravstveno stanje mi je bilo na staklenim nogama. Vežbala sam strpljenje i čvrsto verovala da neću stići do transplatacije pluća što je krajnji korak u lečenju hipertenzije. Gledala sam kako pacijenti umiru od iste bolesti a koji su imali iste simptome kao ja.

Najzad kada sam dobila poziv od doktora da su lek i pumpa stigli, trčeći sam otišla po svoj lek. U bolnici doktor je otvorio paket i video da jedan deo od opreme nedostaje. Nije mogao da veruje sopstvenim očima a kada mi je to saopštio srušio mi se ceo svet. Pomislila sam da sam da me je sreća ovaj put zaobišla. Kako to da se to meni desi i ko je pogrešio su pitanje koja su mi se vrzmala po glavi.

Međutim, život je pokazao da može da se preokrene i da Bog pošalje dobre ljude u pravom momentu da ti pokažu da svetlost i nada uvek postoje. U potrazi za nastavkom koji nedostaje da bi povezao pumpu i lek, javlja mi se nepoznata devojka iz Makedonije koja je već imala ugrađenu pumpu. Preko društvenih mreža smo se povezale i nastavak je odmah bio poslat iz Skoplja za Beograd. Meni je već sledećeg dana lek ugrađen a time sam postala kandidat za sledeći inovativni lek koji je prvi put došao u Srbiju. Baš taj novi inovativan lek za plućnu hipertenziju po imenu sototercept je nova nada za sve pacijente sa idiopatskom plućnom hipertenzijom.

Ova terapija je nešto potpuno drugačije od svih terapija koje su do tada bile dostupne u svetu. Ne širi krvne sudove, ne snižava krvni pritisak i deluje direktno na plućni pritisak. U jesen 2024. godine posle svih teških trenutaka dobijam terapiju preko donacije. Ova terapija se dobija na tri nedelje preko injekcije koja se daje u stomak. Sada sam na desetoj dozi i rezultati mi postaju sve bolji. Svako jutro se budim sa nadom da ću se jednog dana skinuti sa kiseonika i da ću opet moći da plivam, hodam bez zamaranja i penjem se uz stepenice, kao kada sam bila zdrava.

Za ovu terapiju treba se boriti da je u Srbiji dobiju svi najteži pacijenti, da ne bude nešto što je teško dostupno. Svi pacijenti koji su nekad pomislili da nema nade treba da veruju da su čuda nekad zaista moguća i da danas medicina zaista napreduje neverovatnom brzinom. Bolest povezuje ljude sa dobrim srcem a nekad nam teški trenuci pomažu da shvatimo šta je u životu zaista važno. I da su podrška od porodice, lekara i prijatelja vetar u leđa u najtežim trenucima.

Jelena Pavlović

GALININA STENA

PREUZETO SA BLOGA MAMA STENA, IG@MAMASTENA

Da ima neke pravde, roditelj se nikada ne bi smeo prvo upoznati sa dijagnozom pa tek onda sa svojim detetom. Niti držati otpusnicu punu nerazumljivih termina, pre nego što je satima držao svoje dete.

Da ima neke pravde, nijedno dete ne bi bilo sputano nijednom bolešću. Mi, roditelji, tu smo da im sve sputano, olakšamo, da verujemo u njih i ne posustajemo kada ni oni to ne čine. Gaja je jedan mali zvrk sa dve palmice na vrhu glave. Tu istu glavicu karakterišu kao malu. Ali nju samu ne karakteriše nijedna šifra u izveštajima, već svakodnevna borba da nauči da guta, da nauči da se okrene, da pogleda, da vidi, da uživa i pobedi. Upoznajte Jelenu, njenu stenu, koja joj je u toj borbi najveća podrška. Njena mama.

– Draga Jelena, reci nam nešto o vama.

Mi smo porodica kao i sve druge. Samo sa malo drugačijim načinom života, malo drugačijom potrebama i drugačijim izazovima. Nas dvoje, Branislav i ja, i naša mala Galina činimo ovu porodicu. Živimo u Novom Sadu, ona ima 20 meseci (nikad mi nije bilo jasno zašto se starosno doba iskazuje u mesecima, ali nit' reći da ima godinu i po, a ni dve, kada je na pola puta), a Branislav i ja smo zajedno već 5 godina.

Trudnoća nije bila planirana, niti smo imali problema sa začećem. I sve je nekako teklo „kao po loju". Svi nalazi, pregledi, ultrazvukovi su bili super. Cela trudnoća je bila uredna a mi smo bili veoma srećni i nestrpljivi da upoznamo našu princezu.

Kada ste prvi put dobili informaciju da nešto nije u redu?

Taj dan, koji treba da ti je najsrećniji na svetu, kada konačno posle dugih 9 meseci nošenja u stomaku treba da upoznaš to biće, kada konačno možeš da ga poljubiš i kažeš mu „Dobro došao na svet, anđele moj"… Taj dan se nama život okrenuo… Naglavačke!

Šta? Šta oni pričaju? Kakav rascep nepca? Šta je to? Šta je mikrocefalija? Kakva je to frka okolo? Šta se dešava sa mojim detetom???

Taj dan, kada treba supruga da nazoveš i da mu kažeš „Čestitam tataaaa!!!!" ja mog zovem i jedva izgovaram „Nešto nije u redu sa bebom.

Na samom porođaju odmah su utvrđene dve anomalije.

Hiljadu pitanja i potpitanja od strane medicinskog osoblja a ja ne znam ko sam… Ne znam šta je sa njom.. U glavi haos i šok. Spominju intenzivu.. Šta je to? Gde je to? Kad ću ja videti svoje dete???

Suprug dolazi, odlazi da je vidi. Mene svi zovu telefonom, čestitaju…

A meni se vrti u glavi koliko mi je loše i teško da shvatim šta se to dešava… Sve je bilo u redu! Cela trudnoća je bila u redu! Sigurno greše! 1000% greše!

Nažalost, od svog stresa, ni ne sećam se prvih par dana… Od tih 7 dana u porodilištu, sećam se samo da sam plakala, da smo se mi mame međusobno hrabrile i da su mi moji dolazili da pitaju kako je, šta kažu i da me bodre, da shvatim da nismo sami u svom tom haosu.

I ono što sam jedva čekala tih svih 7 dana je momenat kada ću otići gore da je vidim na pet minuta!!! 5 minuta! Da je pomazim veoma nežno, da je poljubim, da je držim i da se teškog srca odvojim od nje.

U svom tom neznanju šta je rascep i šta je mikrocefalija, Google je bio najgora opcija.

1000 prognoza, 1000 uzroka i još što šta…

I naravno, dolazi ono pitanje – Gde sam pogrešila? Pa zar je nisam čuvala dobro?

Pazila sam se u trudnoći… Kriviš sebe… Kriviš lekare kako takve anomalije nisu videli. Kriviš sebe, opet… I tako u krug…

I onda dolaze lekari i govore ti da će ti dete biti mentalno retardirano. Šamar. Ali ovo je bio takav šamar rečima, da sam se zacenila od plača. I opet šamar. I opet šamar.

I onda dolaze sa uvek gorim prognozama. O njenom napretku i o njenom stanju skoro ni da ne pričaju.

Najteži momenat od svih je bio kada smo otpušteni iz porodilišta. Ona je to jutro prevežena u bolnicu a posle par sati i ja sam dobila otpust.

Izlazimo samo on i ja. On i ja. Bez nje.

Nećemo da se lažemo, svaka buduća majka zamišlja taj izlazak… I taj dolazak kući. Čekaju je najvoljeniji ljudi sa osmehom, balonima i cvećem. Čekaju srećni i ushićeni da upoznaju novog i najlepšeg člana porodice… Tata ponosno nosi svoje prvenče u nosiljci i iznosi a majka, iako je umorna i iscrpljena, izlazi sa osmehom na licu. I ja sam o tome maštala.

A nas dvoje izlazimo sami, tužni, pogubljeni, svako sa svojim mislima i sa pitanjima u glavi koji se samo nižu bez prestanka…

Dolazimo kući bez nje… I niko nas ne čeka.

Veoma težak i bolan period za nas.

Naravno, najbitnije mi je bilo da je ona zbrinuta, ali jednostavno želimo da se neka naša realna maštanja ispune.

Posle toga sam otišla u dečiju bolnicu i tamo smo provele još 8 dana. Ali tu je moja sreća bila još veća – viđala sam je na svaka 3 sata po pola sata! Hej, pola sata! Pa ja sam njoj za tih pola sata svašta mogla reći!

Za tih par dana u bolnici saznaješ neke nove informacije… Pričaju ti o nekim pretragama, o ul-

trazvukovima glave, krvarenju na mozgu, o svemu što tebi nije znano…

A ti se samo pitaš – da li je sada dobro i kada možemo našoj kući? Kada možemo da budemo porodica – da smo svo troje na skupu?

Ali, moram naglasiti, kada smo izlazile iz dečije bolnice imali smo još lepši doček nego što bi imali da smo izlazili iz Betanije.

Da li ste pre Galine bili upoznati sa mikrocefalijom, kao stanjem?

Za mikrocefaliju sam čula bar par meseci pre trudnoće. I tada je vladao Zika virus koji je uzročnik mikrocefaliji. I to sam povezala tek kada sam pogledala slike na Google, s obzirom da deca sa mikrocefalijom imaju specifičan oblik glave, tj imaju malu glavu.

Ali naravno, dok te ne dotiče neki problem, o njemu ni ne razmišljaš.

Za rascep samog nepca nisam čula i to mi je bilo nešto novo dok sam znala za „zečiju usnu".

Pošto je Galina imala rascep mekog nepca, koji smo uspešno operisali ove godine u junu, za mene je to predstavljao veliki problem.. Ona nije mogla da sisa, nije mogla da zadrži mleko u ustima jer bi joj se slivalo niz grlo, i još sa svim njenim oštećenjem mozga koje ima, nama je hranjenje bilo traumatično. To su bili sati borbe da se popije bar 30 ml mog izdojenog mleka sa posebnom flašicom za rascep.

Smenjivali smo se u hranjenu i suprug i ja, a on, moram reći, je stvarno pokušavao i trudio se da je nahrani a pogotovo noću kada sam ja već bila na izmaku snage što zbog izdajanja, što zbog redovnih kućnih obaveza a tek oko učenja i snalaženja oko deteta.

Iako svuda u tekstu pišem da mi je bilo teško, to se ne odnosi samo na mene. Odnosi se na nas oboje. Njemu nije bilo ništa lakše. I on je osećao brigu, tugu, i nemoć, i šokove… Samo što je on sve to mnogo lakše i brže prihvatio od mene, kojoj je trebalo 8 meseci da prihvati realnost i pravo stanje. Da, 8 meseci!

Iako sam bila svesna da je ona dete sa zdravstvenim problemom, iako sam bila svesna da doktori ne predviđaju sjajnu budućnost, meni je bilo to veoma teško da prihvatim.

I kad god sam nekome pričala o mom detetu, pričala sam tako hladnokrvno kao da pričam o nečijem detetu.. Ne o mom… To je već bio uvežban govor i tačno sam znala šta trebam da kažem šta je sa mojim detetom.

Jednostavno, moja psiha je odbijala da prihvati to stanje… Ali posle 8 meseci sam prihvatila. I od kako sam prihvatila i od kako sam prvi put rekla na glas – ja imam dete sa posebnim potrebama, život mi je postao veoma lakši. Sa duše je pao veliki teret.

Samo prihvatanje i samo suočavanje sa tom rečenicom, znači da ste već na pola puta da tražite način kako da što pre pomognete svom detetu.

Šta Vam najteže pada u ovoj situaciji i kako to prevazilazite svakodnevno?

Trenutno nam je najteže što se hranimo veoma dugo. Iako je rascep operisan, i sada nema više aspiriranja hrane u nos i zagrcavanja.

Pored hranjenja imamo problem što se ona ne pokreće, još se nije okrenula sa leđa na stomak.

Ali se trudimo da radimo sa njom fizikalne tretmane, i ubacićemo još i logopedske tretmane za bolje žvakanje i gutanje, tako da se nadamo da ćemo i ove probleme prebroditi u skorije vreme.

Ne želimo da posle 18 meseci rascepa i teškog hranjenja pređemo na sondu i zato se veoma trudimo da je što bolje osposobimo za neki samostalniji i lakši način života.

Upravo smo ove nedelje išli i na seminar Doman metodi, koji se prvi put održao u Beogradu, i to je još jedan pokazatelj kako ne odustajemo lako od našeg deteta. Ne samo mi, nego i ostali roditelji čija su deca veća, starija, sa mnogo težim ili lakšim zdravstvenim problemima.

Kakva je Galina devojčica, šta je raduje a šta ljuti? A Vas?

Uz sve probleme koje su nas zatekli, i sve teške situacije kroz koje smo morali da prođemo, Galinina pozitiva je još jača! Ona je jedno veoma srećno dete, obožava da se smeje, obožava da se mazi, uživa ali baš uživa u svakom trenutku.

Obožava kupanje, obožava golicanje, poljupce, ali zato malo manje voli Vojtu i još neke tretmane. Onda krene da se veoma vešto žali, pogotovo posle svakog tretmana sa fizioterapeutom .

Umemo da se posvađamo, da vodimo ozbiljnu diskusiju, i generalno se ponašamo prema njoj kao da je dete bez ikakvih zdravstvenih problema.

I mislim da sam taj naš stav može samo da joj ide u korist.

Mi smo veoma srećni što je imamo, otvorila nam je drugu dimenziju života za koju do tada nismo znali. Nije lak život kada imaš dete sa posebnim potrebama… Ali ne iz razloga što imaš dete sa posebnim potrebama, nego zbog drugih otežavajućih okolnosti – kao što su država, sistem. Zdravstvo, puno administracije itd.

Svaki roditelj je dužan da radi sa svojim detetom, bez obzira na zdravstveno stanje. Iako je dete zdravo, to ne znači da tom detetu ne treba nega, učenje, vreme i vežbe.

Dete se razvija uz roditeljovu brigu. Negu, uz priče, usmeravanja.

Koja je Vaša poruka porodicama koji se suočavaju sa sličnim problemima?

Nikada ali NIKADA nemojte potcenjivati svoje dete. Iako ima psihomotoričkih problema, to ne znači da Vas ne razume, da ne oseća Vašu brigu. Vaš strah.

Naša deca su veoma pametna samo imaju problem da to iskažu.

Nikada ne dozvolite sebi da gubite vreme… Vreme je najveći neprijatelj naše dece i nas. Krenite rano sa svim tretmanima sa kojim možete. Što pre krenete, pre će Vašem detetu biti bolje.

I ono što je najbitnije, prihvatite stanje svog deteta što pre. Sa hiljadu pitanja i potpitanja koje ćete sebi postaviti, a na koje i sami znate ne možete dobiti odgovor, biće Vam samo teže. Teže. I mnogo teže. Trošićete svoje vreme i svoju energiju na nešto što ne može da vam promeni ni prošlost a ni budućnost.

I zato, kada prestanete da se pitate – što ono, što mi, što tako…. imaćete vše vremena da razmišljate o – kako da joj/mu pomognem, gde je najbolji terapeut..

Usmerite svoju energiju ka detetu. Detetu ste Vi najpotrebniji.

Nisu neki saveti, ali su realni.

Meni je žao što sam 8 meseci njenog života potrošila na nešto što niko ne može da nam odgovori a ne može ni njoj da pomogne u boljitku.

V Simpozijum retkih i autoimunski posredovanih bolesti

Ovogodišnji V Simpozijum retkih i autoimunski posredovanih bolesti Udruženja za preventivnu pedijatriju Srbije, koji je održan od 31.oktobra do 2. novembra u Nišu, još jednom je potvrdio da zajednica pedijatara predstavlja stub stručnosti, saosećanja i predanosti najosetljivijim pacijentima — deci. Svečano otvaranje, obeleženo obraćanjima Milice Perić, državnog sekretara Ministarstva za brigu o porodici i demografiju, i dr Željka Popadića, direktora Sektora za lekove i farmakoekonomiju RFZO, naglasilo je značaj institucionalne podrške i strateškog ulaganja u unapređenje zdravlja najmlađih. Ogroman doprinos ostvarenju ovog događaja pružili su organizacioni i naučni odbor, predvođeni dr Dušankom Marković i prof. dr Zoricom Živković, čiji je rad obezbedio visok nivo profesionalne utemeljenosti i besprekorne organizacije. U ovom kontekstu posebno se istakao i doc. dr Marko Jović, predsednik Udruženja za preventivnu pedijatriju Srbije, čiji doprinos jačanju udruženja i promociji preventivne pedijatrije daje dodatnu snagu i kontinuitet razvoju struke.

Međunarodni karakter Simpozijuma posebno je osnažila prof. dr Tatjana Jakjovska Maretti iz Severne Makedonije, predsednica PEDIARES udruženja, čije je predavanje o savremenim modulatornim terapijama u cističnoj fibrozi otvorilo prostor za najnovija saznanja i regionalnu razmenu ekspertskih iskustava. Pored nje, ovogodišnji skup ugostio je i eminentne predavače iz regiona — Severne Makedonije, Turske i Bosne i Hercegovine — čime je dodatno naglašen značaj umrežavanja i razmene znanja unutar šire zdravstvene zajednice. Učestvovanje prof. dr Dejana Bokonjića, zajedno sa brojnim domaćim stručnjacima, dodatno je podiglo naučni kredibilitet i multidisciplinarni značaj skupa.

Tematski okvir bio je izuzetno širok, obuhvatajući dijagnostičke i terapijske inovacije u retkim, autoimunskim i genetskim bolestima, hirurške pristupe, nutritivnu podršku i prikaze složenih kliničkih slučajeva. Ovakva struktura programa omogućila je učesnicima da steknu sveobuhvatan uvid u aktuelne pravce razvoja pedijatrijske medicine, ali i da podele iskustva iz realne prakse, gde se nauka svakodnevno susreće sa izazovima i potrebama malih pacijenata.

Jedna od emocionalno najintenzivnijih celina bila je sesija Glas pacijenata, u kojoj su udruženja i pojedinci otvoreno govorili o putu kroz retke bolesti — od prvih simptoma, preko dijagnostičkih prepreka, do borbe za adekvatnu terapiju. Njihova svedočanstva podsetila su učesnike da su struka i empatija neraskidivo povezane, te da se napredak medicine meri i time koliko pažljivo sluša one kojima je najpotrebnija.

Simpozijum je, u celini, reafirmisao pedijatriju kao oblast u kojoj se vrhunska nauka, humana misija i profesionalna solidarnost prepliću, oblikujući zajednicu stručnjaka koja ostaje istrajno posvećena unapređenju zdravlja svakog deteta.

Položaj dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom u Republici Srbiji

PREGLED NALAZA SITUACIONE ANALIZE

Preuzeto sa sajta: UNICEF Srbija/2019/Pančić

Srbija ima 7.186.862 stanovnika, od čega 17.6% čine deca, ali broj dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom nije poznat. Registar dece sa smetnjama u razvoju koji u ovom trenutku razvija Institut za javno zdravlje „Batut" pružiće precizne podatke.

U Srbiji u zakonima i javnim politikama ne postoji ujednačena definicija i klasifikacija invaliditeta i smetnji u razvoju, što otežava sakupljanje preciznih podataka.

Najsveobuhvatnija definicija, u skladu sa definicijom iz Konvencije o pravima osoba sa invaliditetom i socijalnim modelom invalidnosti, data je u Zakonu o sprečavanju diskriminacije osoba sa invaliditetom:

Izraz „osobe sa invaliditetom" označava osobe sa urođenom ili stečenom fizičkom, senzornom, intelektualnom ili emocionalnom onesposobljenošću koje usled društvenih ili drugih prepreka nemaju mogućnosti ili imaju ograničene mogućnosti da se uključe u aktivnosti društva na istom nivou sa drugima, bez obzira na to da li mogu da ostvaruju pomenute aktivnosti uz upotrebu tehničkih pomagala ili službi podrške.

Diskriminacija

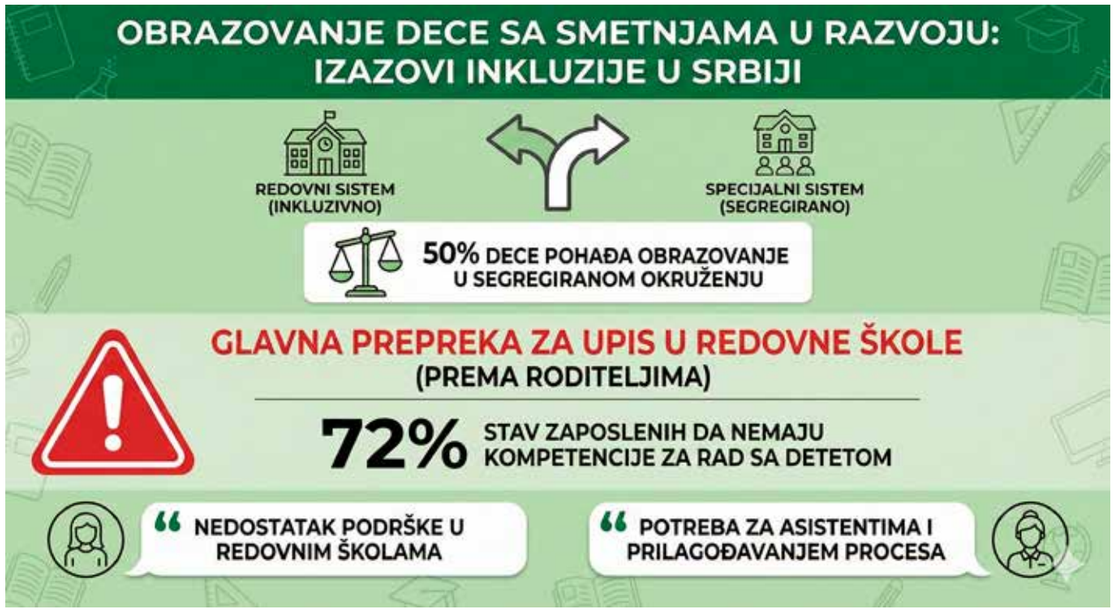
Dugogodišnja praksa zasnovana na medicinskom modelu i paralelnim uslugama specijalizovanim samo za decu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom, povezana je sa stereotipima i predrasudama prema deci sa smetnjama u razvoju i invaliditetom, što značajno utiče na njihovu ravnopravnost i prihvaćenost u društvu.

Prema anketi rađenoj za potrebe ove situacione analize, 45% roditelja navodi da su oni ili njihova deca doživeli neku vrstu vređanja, omalovažavanja ili uznemiravanja, zbog smetnji u razvoju deteta.

Prema istom izvoru, deca su najčešće ovakvom postupanju bila izložena od strane:

- **nepoznatih osoba/prolaznika (28%),**
- **vršnjaka koji pohađaju istu školu (17%),**
- **zaposlenih u školama (7%),**
- **zdravstvenih radnika (8%)**
- **pružalaca usluga javnog prevoza (8%).**

Prema anketi rađenoj za potrebe ove situacione analize, 29% dece je doživelo odbijanje prilikom pokušaja korišćenja javnih usluga zbog nepristupačnosti objekata ili neprilagođenosti uslova.



Na značajan nivo negativnih stavova ukazuju i rezultati istraživanja MICS 4, koji pokazuju da trećina ispitanika (32%) smatra da deca sa mentalnim I intelektualnim smetnjama imaju negativan uticaj na drugu decu u porodici, a isto smatra I četvrtina građana (23%) kada je reč o deci sa fizičkim I senzornim smetnjama. Ipak, više od 90% građana smatra da deca sa smetnjama u razvoju i invaliditetom mogu uspeti u životu ukoliko imaju adekvatnu podršku.

Siromaštvo i socijalna sigurnost

U Srbiji je siromaštvo dece izražen problem.

Uzimajući u obzir povećane troškove domaćinstava neophodnih za decu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom, pretpostavka je da je i stepen siromaštva ove dece viši.

Prema anketi sprovedenoj za potrebe ove analize, četvrtina porodica svoj socio-ekonomski položaj vidi kao loš ili veoma loš (26%), a čak

60.1% navodi da prihodi porodice nisu dovoljni da pokriju dodatne troškove u vezi sa brigom o detetu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom.

Obrazovanje

Obrazovanje dece sa smetnjama u razvoju I invaliditetom i dalje se odvija kroz dva paralelna sistema – redovni i specijalni.

Podaci ukazuju da polovina dece sa smetnjama u razvoju sistem obrazovanja pohađa u segregiranom okruženju.

Posebno zabrinjava nalaz da roditelji dece sa smetnjama u razvoju pozitivnije govore o iskustvima dece u specijalnom u odnosu na redovno obrazovanje što upućuje na nedostatak podrške deci u redovnim školama.

Mehanizmi prilagođavanja obrazovnog procesa u redovnim školama za decu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom, još uvek nisu u potpunosti zaživeli.

Procenu potreba za dodatnom obrazovnom, zdravstvenom i socijalnom podršku detetu i učeniku vrši interresorna komisija, ali je položaj ove komisije takav da njeni zaključci nisu obavezujući za pružaoce usluga.

Različite vrste podrške, finansiraju se sa različitih nivoa vlasti, pa je koordinacija podrške otežana.

Opšta ocena svih aktera jeste da deci sa smetnjama u razvoju nije u dovoljnoj meri dostupna podrška kako bi učestvovali u redovnom obrazovanju i razvili svoje veštine i talente.

Rezultati ankete u okviru situacione analize ukazuju da se veliki broj roditelja dece sa smetnjama u razvoju još uvek suočava sa preprekama prilikom upisa dece u školu a da je najčešći razlog stav zaposlenih da nemaju dovoljno kompetencija da rade sa detetom i da bi detetu bilo bolje u nekoj drugoj školi (72%).

"Mi bismo za našu decu u obrazovanju najviše voleli da imaju asistente, ali nećemo da maštamo."

Отац deteta sa smetnjama
u razvoju i invaliditetom

Socijalna zaštita i život u porodičnom okruženju

Rezultati fokus grupa sa roditeljima ukazuju na postojanje teškoća u prepoznavanju potreba, koordinaciji u pružanju usluga, kao i informisanju dece i porodica o njihovim pravima i mogućnostima za podrškom.

"Niko mi nije pružio ni podršku niti uputio bilo gde, bilo je mnogo teško. Sve sam morala sama, sve. Savetovanje niko nije ni pomenuo. Sama sam išla i informisala se, ništa nisam znala. Tek posle je došlo udruženje."

Majka deteta sa smetnjama
u razvoju i invaliditetom

Roditelji kao najkorisniji način informisanja navode organizacije civilnog društva, pre svega neformalne roditeljske grupe.

Usluge u lokalnoj zajednici i neformalna podrška

Dostupnost usluga u zajednici za decu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom je nedovoljna. Tako je dnevni boravak dostupan za manje od petine dece (19,1%), a predah nega samo za 1,6%.

Prema anketi rađenoj za potrebe ove situacione analize, porodice dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom se značajno više nego na usluge socijalne zaštite, oslanjaju na proširenu porodicu - to je slučaj u 44% porodica, dok se 16% porodica u odgajanju dece oslanja na podršku komšija.

Alternativno staranje

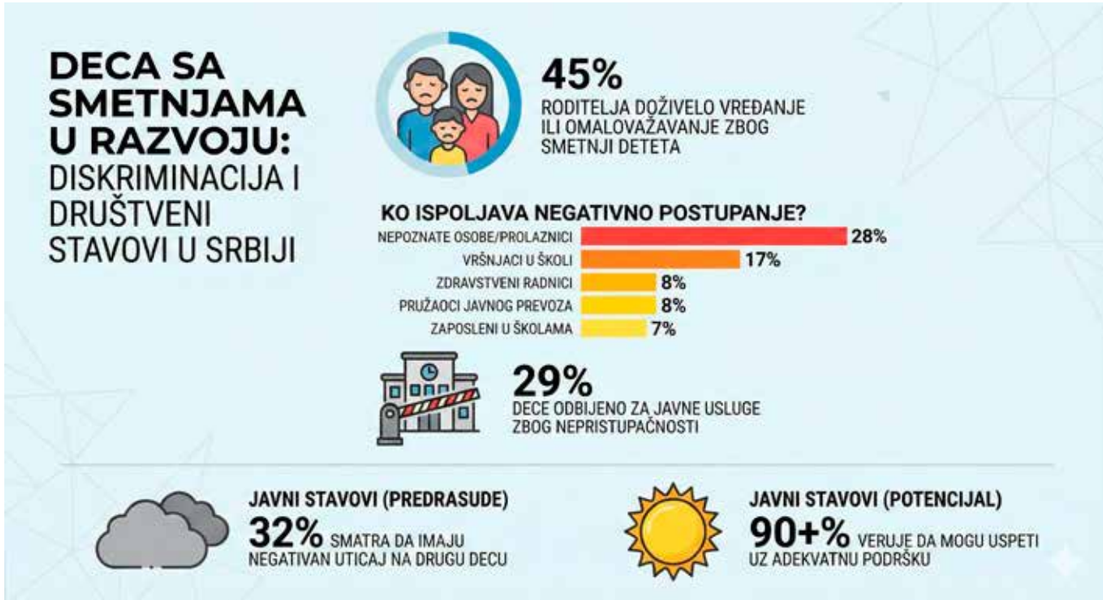
U Srbiji je u prethodnoj deceniji postignut značajan uspeh u deinstitucionalizaciji, pri čemu je stopa institucionalizacije dece jedna od najnižih u Evropi. Deca se međutim, u velikim ustanovama i dalje smeštaju zajedno sa odraslima, što dovodi do značajnih rizika za njihovu dobrobit.

Deca sa smetnjama u razvoju i invaliditetom posebno su prezastupljena na rezidencijalnom smeštaju i danas čine 80% ukupnog broja dece na smeštaju u ustanovama. Dodatan problem predstavlja i institucionalizacija dece u ranom uzrastu, koja se dešava i pored zakonske zabrane smeštaja dece do tri godine u ustanove, o kojoj govore i roditelji na fokus grupama.

"Rekla je - ja vam toplo preporučujem ustanovu. Tačno mi je rekla i koju. Kad smo nju pitali: ,,Jeste li vi bili nekad tamo?", ona mi je rekla da nije nikad. Kako možete toplo da preporučujete nešto što nikad niste videli? Onda sam ja sela u autobus, pošto sam videla ustanovu, 6 meseci nisam znala šta da radim, bolela me je glava. I onda sam rekla da ću da se borim za svoje dete."

Majka deteta sa smetnjama
u razvoju i invaliditetom

Uslovi smeštaja su često loši i nestimulativni, u sobama se nalazi veliki broj korisnika, deca sa smetnjama u razvoju u velikim ustanovama su



isključena iz obrazovnog sistema, bez dovoljno rehabilitacije i tretmana.

Nedovoljna podrška roditeljima da brinu o zdravstvenim potrebama deteta sa smetnjama u razvoju predstavlja najčešći razlog smeštaja dece u ustanove za decu.

Zdravstvena zaštita

Roditelji prepoznaju izazove u sistemu zdravstvene zaštite pre svega u domenu pravovremenog prepoznavanja i dijagnostike smetnji u razvoju i invaliditeta, odnosno u dostupnosti i kvalitetu ranih intervencija.

"I mi smo isto lutali od doktora do doktora. U suštini izgubili smo 3 - 4 godine jer pedijatar kaže - ona je razmažena, propričaće. Ona je na oca, on je kasno proprič'o gluposti..."

Majka deteta sa smetnjama
u razvoju i invaliditetom

Značajan problem koji su roditelji na fokus grupama istakli je da lekari ne saopštavaju na adekvatan način informacije roditeljima. Čak i kada se prepoznaju smetnje u razvoju i invaliditet, nedostaju usluge rane intervencije koje su individualizovane, fokusirane na porodicu, holističke i usredsređene na povećanje sposobnosti deteta.

Razvojna savetovališta i dalje ne raspolažu adekvatnim resursima, nisu ravnomerno distribuirana, pa su, samim tim, pristup i kvalitet rada neujednačeni. Na svim nivoima zdravstvene zaštite problemi se javljaju usled dugotrajnog procesa uspostavljanja dijagnoze i adekvatne zdravstvene podrške ili podrške u okviru drugih sistema, kao i nedovoljne senzibilisanosti ili informisanosti zdravstvenog osoblja za rad sa decom sa smetnjama u razvoju i invaliditetom.

Prilikom korišćenja usluga zdravstvene zaštite roditelji se suočavaju i sa nejednakom dostupnošću usluga, posebno ukoliko se radi o terapijskim tretmanima.

"Meni je više dosta da objašnjavam svakome - e to dete ima slabije mišiće, sedi, mora da sedi, a doktorica prozvaće je. Događa se da kažu - ona je starije dete, nek' čeka. E to je žalosno, što deca kad odu kod doktora opšte prakse ili bilo gde isto moraju da čekaju."

Majka deteta sa smetnjama
u razvoju i invaliditetom

Zaštita od nasilja i zlostavljanja

Deca sa smetnjama u razvoju i invaliditetom su u većoj meri ranjiva u odnosu na zlostavljanje I zanemarivanje od dece iz opšte populacije, a posebno ukoliko se nalaze u sistemu rezidencijalnog smeštaja

24,6% roditelja obuhvaćenih anketom, sprovedenom za potrebe ove situacione analize, sumnja da je njihovo dete bilo izloženo nasilju ili zlostavljanju.

Među roditeljima koji su sumnjali u nasilje nad detetom, 95,6% roditelja je preduzelo neke mere. Prema izveštaju roditelja, posledice je trpela tek četvrtina osoba koja je počinila nasilje nad decom sa smetnjama u razvoju.

Zaključci i preporuke

- **Što pre uspostaviti sistem identifikacije dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom i njihovih potreba**
- **Povećati dostupnost opštih servisa i usluga deci sa smetnjama u razvoju, umesto formiranja specijalizovanih usluga i ustanova koje su namenjene samo za decu sa smetnjama u razvoju.**
- **Raditi na smanjenju predrasuda i stereotipa prema deci sa smetnjama u razvoju, kroz javne kampanje, ali i edukaciju zaposlenih u državnoj upravi i institucijama (posebno u obrazovnom sistemu pošto deca najčešće imaju kontakt sa ovim sistemom)**
- **Raditi na informisanju porodica i dece o merama zaštite od diskriminacije**
- **Uvesti nove ili prilagoditi postojeće mere tako da osiguraju zaštitu dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom od siromaštva, uključujući mere podrške porodicama koje žive u siromaštvu u vezi sa pokrivanjem dodatnih troškova invaliditeta deteta.**
- **Promeniti način procene i iznos dodatka za pomoć i negu drugog lica, tako da u većoj meri odgovara individualnim potrebama deteta za podrškom**
- **Raditi na razvoju afirmativnih mera usmerenih na zapošljavanje roditelja dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom, kao i usklađivanje obaveza na poslu i porodičnih obaveza**
- **Omogućiti porodicama dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom pristup programu socijalnih stanova i raditi na povećanju broja raspoloživih socijalnih stanova.**
- **Izraditi nacionalni akcioni plan za inkluzivno obrazovanje**
- **Raditi na razvoju i finansiranju dodatne podrške za uključivanje u škole dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom kako na nacionalnom, tako I na lokalnom nivou**
- **Omogućiti efikasnu koordinaciju između različitih sistema u vezi podrške potrebne u procesu obrazovanja i paralelno sa tim raditi na unapređenju položaja i rada interresornih komisija**
- **Unaprediti kompetencije nastavnika u pogledu prilagođavanja nastave prema potrebama dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom, kao i u pogledu bolje komunikacije sa decom sa smetnjama u razvoju I invaliditetom**
- **Povećati dostupnost inkluzivnog obrazovanja deci sa smetnjama u razvoju i invalidiitetom koja žive u sistemu rezidencijalne zaštite (u institucijama)**
- **Raditi na većoj povezanosti tržišta rada i obrazovanja dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom i omogućiti im razvoj veština i znanja koja su relevantna za kasnije učešće u tržištu rada**
- **Revidirati način finansiranja postojećih usluga u zajednici kako bi se obezbedila njihova održivost dalji razvoj i unapređenju kvaliteta usluga u zajednici**
- **Dosledno koristiti namenske transfere sa nacionalnog nivoa kako bi se osigurala ravnomerna dostupnost usluga podrške u skladu sa potrebama dece sa smetnjama u razvoju i njihovih porodica**
- **Stvoriti uslove za adekvatno i pravovremeno prepoznavanje neophodne podrške za decu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom i njihove porodice**
- **Unaprediti koordinaciju i inkluzivnost usluga u zajednici za decu sa smetnjama u razvoju i invaliditetom i njihove porodice, a posebno usluga intenzivne podrške porodici**
- **Razvijati prakse informisanja dece sa smetnjama u razvoju i invaliditetom I njihovih porodica o pravima koja imaju u okviru socijalne zaštite, kao I generalno o dečjim pravima**
- **Odlučnije nastaviti rad na transformaciji ustanova socijalne zaštite radi prevencije izdvajanja i veće podrške povratku deteta u porodicu, u skladu sa najboljim interesima deteta.**

Pročitajte celu publikaciju na linku ovde.

*Istraživanje je sprovela Nacionalna organizacija osoba sa invaliditetom Srbije (NOOIS)u periodu 2016–2017. godine u okviru projekta „Izrada situacione analize o položaju dece sa smetnjama u razvoju I invaliditetom u Srbiji", koji je integralni deo regionalnog IPA II projekta „Zaštita dece od nasilja i promocija socijalne inkluzije dece sa smetnjama u razvoju/invaliditetom u zemljama Zapadnog Balkana i Turskoj". U Srbiji, projekat je realizovan u saradnji sa Ministarstvom za rad, zapošljavanje, boračka i socijalna pitanja, Ministarstvom zdravlja, Ministarstvom obrazovanja, nauke i tehnološkog razvoja i u partnerstvu sa UNICEF-om I EDF-om, a uz finansijsku podršku Evropske unije.

DEČAK SA HANTEROVIM SINDROMOM PRVI NA SVETU DOBIO NOVU GENSKU TERAPIJU

Trogodišnji dečak koji boluje od retke nasledne bolesti - Hanterovog sindroma (MPSII) - prva je osoba na svetu s ovim metaboličkim poremećajem koja je dobila novu gensku terapiju, prenosi BBC

U najtežim slučajevima, oboleli od ovog sindroma umiru pre 20. godine, a posledice bolesti se ponekada opisuju kao vrsta dečje demencije.

Dečak Oliver Ču je prvi pacijent na svetu kod kojeg su lekari sa Univerziteta u Mančesteru pokušali da zaustave bolest menjanjući njegove ćelije putem genske terapije. Godinu dana posle početka terapije, Oliver se sada normalno razvija, nakon što je njegova porodica iz Kalifornije ukazala poverenje lekarima iz Kraljevske dečje bolnice u Mančesteru, navodi BBC.

U okviru nove genske terapije Oliver je povezan na mašinu koja uklanja neke od njegovih ćelija, što je prvi ključni korak u nastojanju da se genetski poremećaj zaustavi.

- Njegove matične ćelije se potom šalju u laboratoriju u Londonu kako bi bile izmenjene i potom vraćene dečaku - objasnila je hematološkinja Kler Horgan.

Kada se ovako poboljšane ćelije vrate u Oliverov organizam, one saniraju kičmenu moždinu i počinju da proizvode nova bela krvna zrnca, i ako sve prođe kako treba, i protein koji nedostaje u telu.

Prvi znaci napretka i oporavka kod Olivera primećeni su u maju ove godine, a njegovi roditelji se nadaju da će nova terapija moći da bude dostupna i za njegovog starijeg brata Skajlera koji boluje od istog poremećaja.

Istraživači Univerziteta u Mančesteru proveli su više od 15 godina stvarajući gensku terapiju za Hanterov sindrom, naveo je BBC. Do sada je jedini lek za Hanterov sindrom, koji skoro uvek pogađa dečake, bio Elapras koji košta oko 300.000 funti godišnje po pacijentu, ali on ne pomaže kod kognitivnih simptoma bolesti već samo može da uspori fizičke efekte.

Hanterov sindrom je veoma redak, nasledan genetski poremećaj koji je uzrokovan nedostatkom ili nepravilnim funkcionisanjem enzima, što dovodi do trajnih, progresivnih oštećenja koja utiču na izgled, mentalni razvoj, funkciju organa i fizičke sposobnosti. Znakovi i simptomi bolesti mogu da uključuju uvećanu glavu, zgušnjavanje usana, širok nos, jezičak koji strči, dubok hrapav glas, nenormalne veličine ili oblika kostiju i druge nepravilnosti u kostima, hroničnu dijareju, agresivno ponašanje, usporen rast i sl.

(Telegraf Nauka/Tanjug)

Baza retkih bolesti

www.retkebolesti.com

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

Grad Novi Sad
Gradska uprava za socijalnu i dečiju zaštitu

МИНИСТАРСТВО ЗА БРИГУ О ПОРОДИЦИ И ДЕМОГРАФИЈУ

inopharm a PHOENIX company

Amicus a Swixx BioPharma company

A11 INICIJATIVA ZA EKONOMSKA I SOCIJALNA PRAVA

Visoka strukovna škola ICEPS Internacionalni centar za profesionalne studije

BIOMARIN

Takeda

bridgebio

AstraZeneca

protonsystem

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

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