



RIJETKE BOLESTI

u Crnoj Gori



Nacionalna organizacija za rijetke bolesti Crne Gore

SADRŽAJ

Rijetke bolesti	03
Obilježja rijetkih bolesti	04
Neke od rijetkih bolesti zastupljene u Crnoj Gori	06
Gošeova bolest	06
Bulozna epidermoliza (djeca leptiri)	08
Menkes sindrom	10
Morkijev sindrom	11
Fridrajhova ataksija	13
Aikardijev sindrom	16
Evropska unija i rijetke bolesti	18
Crna Gora i rijetke bolesti	19
Glavni ciljevi Evropske unije i preporuke Evropskog vijeća	20
EURORDIS članstvo	23



Nacionalna organizacija za
rijetke bolesti Crne Gore



twitter.com/nvonorbcg



instagram.com/nvonorbcg

RIJETKE BOLESTI - UVOD

Rijetke bolesti su grupa različitih oboljenja kojima je osnovno zajedničko obilježje niska prevalencija. Procjenjuje se da rijetkih bolesti ima više od 6 hiljada te iako su pojedinačno rijetke, ukupno zahvataju veliki broj osoba u populaciji. Smatra se da u Evropi živi 36 miliona osoba oboljelih od rijetkih bolesti što, uz činjenicu da se obično radi o hroničnim i teškim bolestima, ukazuje na njihov javnozdravstveni značaj.

Pored niske prevalencije, rijetke bolesti imaju i mnoga druga zajednička obilježja, pa ih u zdravstvenom sistemu možemo posmatrati kao jedinstvenu grupu. Zajedničko im je da se obično kasno di-

jagnostikuju, kako zbog nedostatnog znanja medicinskih stručnjaka, tako i zbog činjenice da je dijagnostika nerijetko skupa i teže dostupna, pogotovo u manjim zemljama koje se u dijagnostici rijetkih poremećaja oslanjaju na dijagnostiku ustanova u inostranstvu. Kasna dijagnoza može dovesti do nepopravljivih posljedica i komplikacija osnovne bolesti što otežava liječenje i značajno utiče na prognozu bolesti. Pored nedostataka na polju dijagnostike, postoje neujednačenosti i manjkavosti u kvalitetu zdravstvene usluge kako na području njegе tako i na području liječenja.



36

miliona osoba
oboljelih od
rijetkih bolesti
živi u Evropi



Dijagnostika
rijetkih bolesti
nerijetko je
skupa i teže do-
stupna, pogoto-
vo u manjim
zemljama



Nerijetko je riječ o složenim bolestima koje zahvataju više organa i organskih sistema, liječenje treba biti multidisciplinarno i dobro koordinisano.



Rijetke bolesti su često hronične i progresivne doveđe do invalidnosti i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelog i njegove porodice.

Kako je nerijetko riječ o složenim bolestima koje zahvataju više organa i organskih sistema, liječenje treba biti multidisciplinarno i dobro koordinisano. Zdravstvene službe uključene u liječenje osoba oboljelih od rijetkih bolesti najčešće su slabo integrисane, a postoji i regionalna neujednačenost u njihovoј dostupnosti. Lijekovi za rijetke bolesti teže dolaze na tržište, ponekad su vrlo skupi pa stoga i teže dostupni. Kako su rijetke bolesti često hronične i progresivne doveđe do invalidnosti i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelog i njegove porodice.

Uz neprepoznavanje problema i nedostatnu zdravstvenu zaštitu i zbrinjavanje pacijenata nerijetko dolaze do izražaja i problemi u području ostvarivanja socijalnih prava. Na nacionalnom i regionalnom nivou nedostaju registri o oboljelima od rijetkih bolesti koji bi omogućili racionalnije planiranje zdravstvene zaštite. Sve ovo rezultira time da se porodice dnevno bore za pomoć i podršku koja im je neophodna. Veliki dio njihove energije troši se na ostvarivanje prava iz zdravstvene i socijalne zaštite koja im u dobro organizovanom sistemu treba biti osigurana i lako dostupna.

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI



Obilježja rijetkih bolesti

Prema definiciji prihvaćenoj u Evropskoj uniji (u daljem tekstu: EU) rijetke bolesti su one koje obuhvataju manje od 5 na 10.000 (1:2.000) osoba. Premda je procijenjeno da rijetkih bolesti ima oko 7.000, ne zna se tačan broj rijetkih oboljenja i njihovo je popisivanje u toku. Tačna dijagnoza može se skrивati iza relativno čestih, ali nespecifičnih dijagnoza (npr.



RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI



autistički spektar poremećaja, intelektualne poteškoće, epilepsija). Svakako treba istaknuti da rijetke bolesti dijele mnoga zajednička obilježja: heterogene su u pogledu etiologije, vremena pojave, toka bolesti i zahvatanja pojedinih organa ili organskih sistema. Većina rijetkih bolesti su genetičke ili prirođene, no među njima se ubrajaju i zločudne bolesti, rijetke infekcije, alergijske/autoimmune bolesti, trovanja i degenerativni poremećaji. Dob u kojoj se rijetke bolesti javljaju je različita. Prvi simp-

tomi bolesti prisutni su već u djetinjstvu u 50% pacijenata. Tok bolesti može biti fulminantan ili hroničan, a težina i prognoza bolesti je varijabilna. Premda mogu zahvatiti samo jedan organ (npr. oko ili mišić), većina rijetkih bolesti zahvata veći broj organa i organskih sistema. Zbog svoje složenosti, težine i dugotrajnosti dovode do i degenerativnih promjena, invaliditeta i značajnog smanjenja kvaliteta života oboljelih. Tjelesna, mentalna, intelektualna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije te mogu uticati na jednakopravan pristup edukaciji, profesionalnoj i društvenoj afirmaciji. Životni vijek pacijenata nerijetko je skraćen. Ipak, ako se otkriju na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu se uspješno liječiti i kontrolisati.

50%

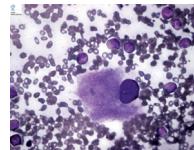
oboljelih imaju simptome rijetkih bolesti već u djetinjstvu



Gošeova bolest je rijetko, nasljedno, metaboličko oboljenje uzrokovano nedostatkom enzima β - glukocerebrozidaze

NEKE OD RIJETKIH BOLESTI ZASTUPLJENE U CRNOJ GORI

Gošeova bolest



Oboljenje, Gošeova bolest, je u globalnoj populaciji veoma rijetko (jedan oboljeli na 200.000 osoba).

Gošeova bolest je rijetko, nasljedno, metaboličko oboljenje uzrokovano nedostatkom enzima β - glukocerebrozidaze, koji ima ulogu u razgradnji kompleksnih masti u svim ćelijama

ljudskog organizma

Bolest se nasljeđuje autozomno recessivno, što znači da djeca oboljevaju nasljeđivanjem greške na istom genu od oba roditelja koji mogu biti zdravi. Odnosno, bolest se ispoljava samo ako su oba naslijedena gena bolesna.

KAKO NASTAJE GOŠEOVA BOLEST?

Usljed, genetskom greškom, nastalog nedostatka specifičnog enzima β - glukocerebrozidaze u ćelijama oboljelih nije moguća razgradnja jedne vrste kompleksnih masti, glukoce-



Bolest se nasljeđuje autozomno recessivno, što znači da djeca oboljevaju nasljeđivanjem greške na istom genu od oba roditelja

koštanoj srži i centralnom nervnom sistemu, te znaci oštećenja ovih organa dominiraju kliničkom slikom.

KOJI SU TIPOVI GOŠEOVE BOLESTI?

Gošeova bolest ima veoma raznoliku kliničku sliku. Na osnovu dominantnih simptoma, vremena kada se dijagnostikuje i očekivanog životnog vijeka bolest se može podijeliti na dva tipa:

- neneuropatski tip(tip1)
- neuropatski tip (tip 2 i 3).

Neuropski tip je bolest dječje dobi. Kliničku sliku odlikuje neurološka simptomatologija u vidu epilepsije, poremećaja mišićnog tonusa, pareza nerava, poremećaja disanja i sl. Bolest može biti **akutna** (tip 2), kada se dijagnostikuje već na rođenju a djeca umiru do druge godine života ili **hronična** (tip 3) sa nešto sporijim napredovanjem i smrtnim ishodom do 20 godine.

Neneuropatski tip bolesti se odlikuje oštećenjem velikog broja organa i organskih sistema, ali nikada nervnog. Na sreću znatno je češći od neuropatskog. Bolest se dijagnostikuje u svim uzrastima, kako u djetinjstvu tako i kasnije, a prosječan životni vijek je nešto kraći od očekivanog i iznosi 60 godina.

oboljeli na 200.000 osoba u globalnoj populaciji čini Gošeovu bolest veoma rijetkom



Uzrok je slabost proteina koji spajaju ćelije kože međusobno ili sa potkožnim vezivnim tkivom



Nelagodnost pri hranjenju, otežano otvaranje usta i gutanje hrane su česte propratne komplikacije

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

Bulozna epidermoliza (DJECA LEPTIRI)



✓ ŠTA JE BULOZNA EPIDERMOLIZA?

Epidermolysis bullosa (EB) je rijetko oboljenje kože gdje oštećenja nastaju čak i pri slabom dodiru ili pritisku.

Oštećenja su slična opeketinama, ali sa stvaranjem velikih površina plikova i rana. Osim kože, zahvaćena je i sluzokoža unutrašnjih organa (jednjaka i disajnih puteva) što otežava ishranu i vodi čestim respiratornim infekcijama.

Zbog velike osjetljivosti, dječa sa EB su poznata kao "djeca leptiri".

Većina njih su 80-100% invalidi već nakon nekoliko godina života.

✓ ŠTA JE UZROK OVE BOLESTI?

Uzrok je slabost proteina koji spajaju ćelije kože međusobno ili sa potkožnim vezivnim tkivom.



Ona je ili nasljedna ili stečena tokom života.

✓ KOJI SU SIMPTOMI EB?

Bulozne epidermolize izazivaju pojavu plikova i rana na koži i sluzokoži. Oni mogu biti ograničeni na neke djelove tijela, kao što su šake, stopala, koljena i ili laktovi, a mogu da zahvataju i mnogo veće površine na tijelu. Kod blažih oblika bolesti, rane zarastaju normalno, bez trajnih oštećenja kože, ali kod težih formi zarastanje rana praćeno je ožiljcima i trajnim oštećenjima, kao što su srastanje prstiju na rukama i nogama i smanjenje pokretljivosti zglobova, što sve za posljedicu može imati otežano kretanje.

Plikovi i rane mogu se javljati na sluzokoži usta i organa za varenje. Nelagodnost pri hranjenju, otežano otvaranje usta i gutanje hrane su česte pro-

pratne komplikacije. Zajedno sa ostalim problemima, otežana ishrana obično dovodi do ozbiljne neuhranjenosti i anemije.

Bulozna epidermoliza znači život u bolovima, fizičku ometnost i često kratak životni vijek. Oboljele osobe češće obolijevaju od smrtonosnih oblika raka kože. Zbog svega toga, bulozna epidermoliza zahtijeva prisustvo i intervencije većeg broja stručnjaka.

✓ DA LI SE EB LIJEĆI?

Ne. U ovom trenutku ne postoji zvanična terapija za EB, ali je u toku nekoliko istraživanja u velikim svjetskim medicinskim centrima. Osobe sa EB se liječe simptomatski, u smislu da se redovno previjaju, održavaju higijenu tijela, vježbaju, pravilno se hrane i na uobičajeni način liječe bolesti koje nisu direktno povezane sa EB.



Kod težih formi ove bolesti zarastanje rana praćeno je ožiljcima i trajnim oštećenjima



U ovom trenutku ne postoji zvanična terapija za EB, ali je u toku nekoliko istraživanja u velikim svjetskim medicinskim centrima



Menkesov sindrom je poremećaj koji utiče na nivo bakra u tijelu



Rani tretman bakrom može poboljšati prognozu kod pojedinih osoba pogodenihovom bolešću



Menkes sindrom



Menkesov sindrom je poremećaj koji utiče na nivo bakra u tijelu. Karakteriše ga neuspjeh dobijanja tjelesne težine i rasta (ne) očekivanom brzinom i pogoršanje nervnog sistema.

Dodatni znaci i simptomi uključuju tanak tonus mišića (hipotonija), smanjujući karakteristike lica, napade, razvojno kašnjenje i intelektualnu onesposobljenost. Djeca sa Menkesovim sindromom obično počinju da razvijaju simptome tokom djetinjstva. Rani tretman bakrom može poboljšati prognozu kod pojedinih osoba pogodenihovom bolešću. U rijetkim slučajevima simptomi počinju kasnije u djetinjstvu.



Morkijev sindrom (morfanov sindrom)

nalnog MPS udruženja Velike Britanije, u toj zemlji je između 1989. i 1999. godine rođeno 26 beba sa Morkijevim sindromom. U Republici Srbiji je utvrđeno da 13 osoba, uzrasta od pet do 28 godina, ima taj sindrom, u Crnoj Gori 2 osobe.

KOJI SU SIMPTOMI OBOLJENJA?

Mukopolisaharidi se najviše talože u kostima, pa su promjene izazvane oboljenjem najočljivije na skeletu, odnosno koštanom sistemu. Promjene na koštanom sistemu mogu biti raznovrsne, u vidu kifoze i skolize kičmenog stuba, deformiteta rebara, grudne kosti, zglobova uključujući i koljena, javlja se nizak rast, kontrakture zglobova i njihova loša ili ograničena pokretnjivost. Karakteristika sindroma je nerazvijenost vratnih pršljenova koji učestvuju u stabilizaciji glave i kičmenog stuba, što vremenom može dovesti do kompresije ili oštećenja kičmene moždine, te do paralize ili smrtnog ishoda.

Pored očiglednih simptoma javljaju se i brojne promjene na unutrašnjim organima. Može doći do pogoršanja disajne funkcije, koje karakterišu prekidi u disanju pri spavanju, tzv. apneje, do slabljenja funkcije srca uslijed uvećanja (zadebljanja) srčanih zalistaka, koji kao takvi dovode do miješanja venske i arterijske krvi, oštećenja jetre koja se uslijed nagomilanih mukopolisaharida uvećava.

KOLIKO JE BOLEST UČESTALA?

Morkijev sindrom spada u rijetke bolesti i stanja. Iako podaci o učestalosti (incidenci) variraju, uzima se da u prosjeku na 200.000 živo-rođenih beba jedna nosi Morkijev sindrom. Prema podacima nacio-



Morkijev sindrom se javlja uslijed mutacija gena (GALNS i GLB1), koji daju uputstva za proizvodnju enzima potrebnih za razgradnju velikih molekula šećera



Osobe sa Morkijevim sindromom svoj **vid** opisuju kao zamagljen, kao da imaju „pijesak u očima“



Enzimske terapije spadaju među najskuplje kada govorimo o liječenju rijetkih bolesti

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

Javlja se slabost u funkcionisanju sistema vida (osobe sa Morkijevim sindromom svoj vid opisuju kao zamagljen, kao da imaju „pijesak u očima“), a česte su infekcije uha koje u većini dovode do oštećenja sluha.

Osobe sa Morkijevim sindrom često liče jedne na drugu. Karakterišu ih grublje crte lica, mali nos i specifičan izgled šaka. Za razliku od ostalih mukopolisahridoza, osobe sa tim sindromom dostižu punu intelektualnu zrelost, odnosno mentalno su očuvane, a njihov životni vijek varira zavisno od izraženosti simptoma.

✓DIJAGNOSTIKA

Dijagnostika se najčešće spровodi nakon uočavanja karakterističnih simptoma koštanog sistema, između druge i četvrte godine života, i to prvo putem metaboličkog skrininga urina, a zatim genetskim testiranjem iz krvi, pacijenta (ponekad i roditelja) i/ili biopsijom tkiva.

✓TERAPIJA

VIMIZIM® (elosulfase alfa) predstavlja enzimsku terapiju koja je od 28. aprila 2014. godine odobrena od Evropske komisije za lijekove za tretiranje Morkijevog A sindroma. Američka farmaceutska kompanija BioMarin je nakon godina napornog istraživanja izbacila na tržište sinte-



tizovani enzim, koji bi trebalo da zamijeni nedostajući i pomogne u razlaganju mukopolisaharida, a time olakša tegobe pacijentata i poboljša kvalitet njihovog života.

Enzimske terapije spadaju među najskuplje kada govorimo o liječenju rijetkih bolesti. Osobe sa Morkijevim sindromom iz Crne Gore su vijest o terapiji dočekale sa podijeljenim osjećanjima – radošću, jer se na kraju tunela ipak nazire svjetlost, i brigom da li će, i kada, država naći novca za terapiju, koja na godišnjem nivou po pacijentu iznosi više stotina hiljada eura

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI



Uticaj na **srce** se kreće od blagih do jako ozbiljnih abnormalnosti, opasnih po život

Fridrajhova ataksija (fridrichova ataxie)

Fridrajhova ataksija (FA) je rijetka bolest koja pogodila uglavnom nervni sistem i srce. Prvi put je ovo oboljenje opisao njemački ljekar Nikolaus Fridrajh (Nikolaus Friedreich) 1863. godine po kome je bolest i dobila ime.

Glavni neurološki simptomi uključuju slabost mišića i **ataksiju**, gubitak ravnoteže i koordinacije pokreta. Intelekt ostaje

nedirnut! Uticaj na srce se kreće od blagih do jako ozbiljnih abnormalnosti, opasnih po život. Fridrajhova ataksija je nezaražna, nasljedna bolest izazvana mutiranim genom koji može da se porodično prenosi sa generacije na generaciju, a da se stotinama godina ne ispolji, te članovi porodice i ne znaju da su prenosiovi. Širom svijeta bolest pogodila jednog u 50.000 ljudi i pripada grupi međusobno povezanih poremećaja pod nazivom nasljedne ataksije. Fridrajhovu ataksiju ne treba miješati sa spinocerebelarnom ataksijom.



Širom svijeta Fridrajhova ataksija pogodila jednog u **50.000 ljudi**



Tokom kliničkih istraživanja, neki od ljekova su pokazali obećavajuće rezultate u vezi sa usporavanjem toka bolesti



Kada je frataksina nedovoljno, gvožđe se u mitohondrijama ćelija gomila do abnormalnih vrijednosti

Ne postoji lijek za FA, ali su dostupni tretmani za srčane simptome, kao i neki od metoda za kontrolu ataksije i mišićne slabosti. Zahvaljujući ovome, kao i činjenici da FA ne utiče na smanjenje mentalnih funkcija, mnogi oboljeli vode aktivan život: završavaju fakultete, zapošljavaju se, stvaraju porodice.

U toku su istraživanja mogućih tretmana Fridrajhove ataksije. Tokom kliničkih istraživanja, neki od ljekova su pokazali obećavajuće rezultate u vezi sa usporavanjem toka bolesti, kod srčanih smetnji i do značajnih poboljšanja. Postoji nuda da isti ljekovi mogu prevazići FA-napad na nervni sistem.

✓ UZROCI

Uzrok ove bolesti nalazi se u nedostatku proteina frataksin. Naučnici vjeruju da protein frataksin reguliše nivo gvožđa u mitohondrijama, ćelijskim organelama koje koriste kiseonik za proizvodnju energije. Gvožđe je od suštinske važnosti za ovaj proces, ali ako je nivo neiskos-

rišćenog, slobodnog gvožđa u mitohondrijama previšok, onda ono može da izazove oksidativni stres – uslijed čega dolazi do stvaranja slobodnih radikala. Jedna od teorija kaže da frataksin djeluje kao skladište za gvožđe oslobođajući ga samo kada je to potrebno. U svakom slučaju, kada je frataksin nedovoljno, gvožđe se u mitohondrijama ćelija gomila do abnormalnih vrijednosti, dolazi do oksidativnog stresa koji dalje dovodi do oštećenja mitohondrija, pa zatim i same ćelije. Mitohondrije deluju kao osnovni izvor energije za skoro sve ćelije u našem tijelu, što vjerovatno objašnjava zašto FA utiče na ćelije nervnog sistema, srca, a često i druga tkiva. Najčešće je pogodena kičmena moždina i periferni nervi koji povezuju kičmenu moždinu sa mišićima i čulnim orga-



perifernih nerava šalju nazad signal nervnim ćelijama mozga. U FA ovaj protok senzornih informacija putem perifernih nerava i kičmene moždine je najteže pogoden. Takođe i mišićna kontrola električnih signala iz malog mozga i kičmene moždine je narušena. U kombinaciji, ovi problemi dovode do progresivnog gubitka ravnoteže, koordinacije i snage mišića koje karakterišu FA. Obično, ataksija prvo utiče na noge i torzo, dovodi do čestog saplitanja, nestabilnog hoda. Mogućnost održavanja ravnoteže i koordinacije pokreta tokom vremena nastavljaju da opadaju, a mišići u nogama postaju slabi i lako se umaraju, tako da oboljeli sve teže hoda. Između 5 i 15 godina nakon početka bolesti dolazi do vezanosti za invalidska kolica. Nekoliko godina kasnije, ljudi sa FA mogu imati problema sa govorom i njihove riječi doživljavamo kao spor, čudljiv obrazac, poznatiji kao kaskadni govor, odnosno – dizartrija. Ovaj problem je uzrokovani nekoordinacijom i slabošću jezika i drugih mišića lica, a ne oštećenjem jezičkih vještina ili intelekta.

Kod nekih se, takođe, razvijaju problemi sa gutanjem, odnosno – disfagija, koja može da dozvoli hrani da uđe u disajne puteve, što može dovesti do gušenja ili respiratornih infekcija.

Fridrajhova ataksija utiče na funkciju malog mozga koji pomaže planiranju i koordinisanju pokreta



Ljudi sa FA mogu imati problema sa govorom i njihove riječi doživljavamo kao spor, čudljiv obrazac, poznatiji kao kaskadni govor





Oko 10% ljudi sa FA ima **dijabetes**, a još 20% ima blagi oblik koji se zove **pozvana glukoza**



Ljudi sa Aikardijevim sindromom imaju odsutno ili nedovoljno razvijeno tkivo koje povezuje **lijevu i desnu polovinu mozga**



RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

Kasnije u bolesti, ataksija ruku i šaka može dovesti do ometanja finih motornih radnji, kao što je recimo pisanje. Kod mnogih je snaga i koordinacija gornjeg dijela tijela očuvana i više godina nakon gubitka sposobnosti hodanja. Spasticitet (grčevi, bol u mišićima) je zajedničko kod svih sa FA, uglavnom u poodmakloj fazi bolesti.

Anomalije srca se javljaju kod 75% osoba sa FA, ali su razlike u ozbiljnosti i težini nalaza: kod nekih je anomalijsa tako mala, jedva primjetna i kroz specijalna laboratorijska ispitivanja. Međutim, kod većine su srčani problemi opasni po život, tako da su problemi sa srcem vodeći uzrok smrti kod FA.

Oko 10% ljudi sa FA ima dijabetes, a još 20% ima blagi oblik koji se zove pozvana glukoza.

Oba nastaju kad pankreas smanjuje svoju proizvodnju insulina.

Čini se da je kod FA ovo direktna posljedica nedostatka frataksina u pankreasu.

Aikardijev sindrom



Aikardijev sindrom je poremećaj koji se javlja gotovo isključivo kod žena. Karakterišu ga tri glavne osobine koje se javljaju zajedno, u većini pogodenim pojedincima. Ljudi sa Aikardijevim sindromom imaju odsutno ili nedovoljno razvijeno tkivo koje povezuje lijevu i desnu polovinu mozga (agenezu ili disgenezu korpusnog kalozuma). Imaju napade koji počinju u djetinjstvu (infantilni grčki), koji imaju tendenciju da napreduju na ponavljajuće epilepsije (epilepsiјe) koje je teško tretirati. Pojedini imaju i horioretinalne lukunе, koji su defekti u tkivu osjetljivom na svjetlost na ledima očiju (retina).

Ljudi sa Aikardijevim sindromom često imaju dodatne abnormalnosti mozga, uključujući

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

mozga. Ove abnormalnosti oka mogu dovesti do sljepila kod pogodenih osoba.

Neki ljudi sa Aikardijevim sindromom imaju neobične osobine lica uključujući i kratku površinu između gornje usne i nosa (phil-trum), ravnog nosa sa upaljenim vrhom, velikih ušiju i rijetkih obrva. Ostale karakteristike ovog stanja uključuju male ruke, malformacije ruku i abnormalnosti kičme i rebra, što dovodi do progresivne abnormalne krivine kičme (skolioze). Često imaju probleme sa gastrointestinalnom trakom kao što su zaprtje ili dijareja, gastroezofagealni refluxi i teškoće hranjenja.

Ozbiljnost Aikardijevog sindroma varira. Neki ljudi sa ovim poremećajem imaju veoma ozbiljnu epilepsiju i ne mogu preživjeti djetinjstvo. Manje ozbiljno pogodeni pojedinci mogu živjeti u odrasloj dobi sa blagim znacima i simptomima.

Ovo su neke od bolesti koje su zastupljene u CG, a pored ovih postoje oko 6000 dijagnostifikovanih rijetkih bolesti, a sve se nalaze u ORPHANET bazi podataka.



Neki ljudi sa Aikardijevim sindromom imaju neobične osobine lica



Aikardijev sindrom je poremećaj koji se javlja gotovo isključivo kod žena



Dokument preporučuje da zemlje članice organizuju i osiguraju dijagnostiku, liječenje i zaštitu za 36 miliona građana



Preporuke Vijeća o akciji u području rijetkih bolesti "sadrže smjernice za nacionalne planove za rijetke bolesti do 2013. godine za sve zemlje članice."

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI



EVROPSKA UNIJA I RIJETKE BOLESTI

Aktivnosti na polju rijetkih bolesti kod EU značajnije su prisutne više od desetak godina. Rijetke bolesti jedan su od prioriteta Trećeg programa djelovanja Unije u području zdravlja 2014 – 2020. U novembru 2008. godine Evropska komisija je prihvatala dokumenat „Saopštenje Komisije Evropskom parlamentu, Vijeću, Evropskom ekonomskom i društvenom odboru i Odboru regija o rijetkim bolestima: izazovi Evrope“ (*Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges*). Dokument preporučuje da zemlje članice organizuju i osiguraju dijagnostiku, liječenje i zaštitu za 36 miliona građana oboljelih od rijetkih bolesti. Evropsko vijeće je u junu 2009. godine prihvatio „Preporuke Vijeća o akciji u području rijetkih bolesti“ u ko-

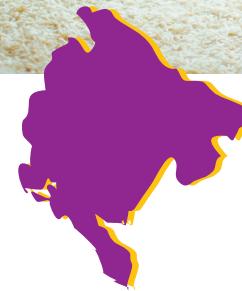
jem su date osnovne smjernice za donošenje nacionalnih planova za rijetke bolesti do 2013. godine za sve zemlje članice. Sadržaj ovih dokumenata potiče iz preporuka Radne grupe za rijetke bolesti (*Rare Diseases Task Force, RDTF*) koju je Evropska komisija osnovala Odlukom 2004/192/EC. Odlukom 2009/872/EC o osnivanju Povjerenstva stručnjaka u području rijetkih bolesti Evropske zajednice (*The European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD*) pokrenute inicijative nastavljaju se odvijati u kontinuitetu. Ovo tijelo redovno izvještava o stanju na području rijetkih bolesti u Evropi. U donošenju dokumenata aktivno su sudjelovali i stručnjaci Orphanet portala, najveće baze podataka o rijetkim bolestima i orphan lijekovima u Evropi (www.orpha.net) kao i članovi Evropske organizacije za rijetke bolesti (EU-RORDIS) (<http://www.eurordis.org/>).



EURORDIS RARE DISEASES EUROPE



RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI



CRNA GORA I RIJETKE BOLESTI

U Crnoj Gori je krajem 2012. i početkom 2013. godine, a u skladu s preporukama EU, Ministarstvo zdravlja pristupilo sistemskom rješavanju problema oboljelih od rijetkih bolesti stvaranjem sveobuhvatnog okvira koji bi osigurao najviši nivo savremene zaštite, pristupačnost svim pravima i njihovo ostvarivanje bez diskriminacije.

Nacionalna strategija za rijetke bolesti u Crnoj Gori 2013 – 2020. godina, sa Akcionim planom za isti period, donijeta je 2012. godine i obuhvata sve značajne teme koje se odnose na rijetke bolesti u Crnoj Gori, uključujući glavne ciljeve i mјere za unaprijeđenje ukupnog tretmana rijetkih bolesti u Crnoj Gori, u periodu od 2013. do 2020. godine.



Krovni strateški dokument je **Nacionalna strategija za rijetke bolesti u Crnoj Gori 2013 – 2020. godina**, sa Akcionim planom za isti period



Na nacionalnom i regionalnom nivou nedostaju registri o oboljelima od rijetkih bolesti koji bi omogućili racionalnije planiranje zdravstvene zaštite.



Dan rijetkih bolesti je poslednji dan februara svake godine

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

1. poboljšati vidljivost i prepoznavanje rijetkih bolesti;
2. uticati na razvoj evropske saradnje, koordinacije i regulacije u području rijetkih bolesti.
3. давати подршку развоја националних планова за rijetke bolesti у земљама чланicама;
4. подстicanje истражivanja uzroka i mogućnosti liječenja rijetkih bolesti;
5. donošenje nacionalnih planova za rijetke bolesti u svim земљама чланicama kako би се осигуrala једнакост доступности здравstvenog zaštiti uključujući dijagnostiku, liječenje, primjenu orphan lijekova, na osnovu jednakosti i solidarnosti za sve oboljele na cijeloj teritoriji EU;

Glavni ciljevi Evropske unije i preporuke Evropskog vijeća



RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

utvrđivanje zajedničke definicije rijetkih bolesti, osiguranje odgovarajućeg kodiranja rijetkih bolesti kako bi postale vidljive u zdravstvenim sistemima, te organizovanje popisivanja i izrade popisa rijetkih bolesti;

uspostavljanje relevantne naučne organizacije i evropske mreže referentnih centara za rijetke bolesti;

sprovodenje zajedničke ekspertize u području rijetkih bolesti na evropskom nivou;

osnaživanje organizacija oboljelih od rijetkih bolesti;

osiguranje održivosti svih predviđenih aktivnosti na području rijetkih bolesti.



Životni vijek pacijenata nerijetko je skraćen. Ipak, ako se otkriju na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu se uspješno liječiti i kontrolisati.

hiljada dijagnostikovanih rijetkih bolesti, se nalazi u ORPHANET bazi podataka.



Naša organizacija namjerava pratiti implementaciju Akcionog plana putem indikatora ostvarenih pojedinih ciljeva



Članstvo u EURORDIS donosi učestovanje na sastanku članstva EURORDIS-a, radionicama na konferenciji i izgradnji kapaciteta.

RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI

Neimplementacija Strategije dovodi u pitanje unaprijeđenje kvaliteta zaštite zdravlja oboljelih od rijetkih bolesti i jednak pristup zdravstvenim uslugama oboljelih i njihovih porodica, koji se zasniva na solidarnosti i jednakosti. Na ovaj način bila bi ugrožena osnovna ljudska prava oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih porodica. Nedovoljna primjena Nacionalne strategije i akcionog plana za rijetke bolesti onemogućila bi sinhronizovan i sveobuhvatan pristup ukupnom tretmanu rijetkih bolesti, što bi nadalje za neposredne posljedice imalo umanjenje kvaliteta života oboljelih i njihovih porodica, radnu nesposobnost porodica oboljelih od rijetkih bolesti i održanje visoke incidence rađanja djece sa rijetkim bolestima. Takođe bi izostalo i raspolažanje relevantnim epidemiološkim podacima o rijetkim bolestima u Crnoj Gori, koji predstavljaju osnovni preduslov za sve strateške planove u zaštiti zdravlja na polju rijetkih bolesti.

Naša organizacija nema pokazatelje o realizovanim ciljevima i mjerama Ministarstva zdravlja za period

2013-2017.

Akcioni plan za rijetke bolesti 2017-2020. godina sadrži niz mjer i aktivnosti koje treba preduzeti u cilju sprovodenja Nacionalne strategije za rijetke bolesti u Crnoj Gori 2013. – 2020. godine, koju je usvojila Vlada Crne Gore.

Strateški cilj Akcionog plana predstavlja unapređenje prevencije, ranog prepoznavanja i dijagnostike rijetkih bolesti, dostupnost adekvatnoj, sistematičnoj i centralizovanoj zaštiti zdravlja i liječenje lica sa rijetkim bolestima, registrovanje, informisanost i edukaciju zdravstvenih radnika i opšte javnosti o rijetkim bolestima, kao i koordinaciju na nacionalnom i međunarodnom nivou referentnih medicinskih i načuno-istraživačkih institucija, NVO i udruženja

pacijenata sa rijetkim bolestima.

Naša organizacija namjerava pratiti implementaciju Akcionog plana putem indikatora ostvarenih pojedinih ciljeva i mjer i kroz izveštaje Ministarstva zdravlja o postignutim rezultatima.

EURORDIS članstvo

Evropske organizacije oboljelih od rijetkih bolesti EURORDIS je panevropska organizacija - glas pacijenata rijetkih bolesti u Evropi. To je federacija 765 organizacija pacijenata koje predstavlja preko 6000 rijetkih bolesti u 60 zemalja. To je glas 30 miliona ljudi koji žive sa rijetkim bolestima u Evropi.

EURORDIS utiče i kreira politiku zaštite zdravlja pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti u ključnim evropskim institucijama Evropskoj komisiji, Evropskoj agenciji za lijekove (EMA) i na svim forumima

zainteresovanih strana.

Članstvo u EURORDIS donosi učestovanje na sastanku članstva EURORDIS-a, radionicama na konferenciji i izgradnji kapaciteta.

Snaga EURORDIS-a je u brojima i u koordinisanju akcija. Zajedno predstavljamo širok spektar bolesti i zemlje. To daje legitimitet i povećava uticaj EURORDIS u mreži.

EURORDIS je zajednica rijetkih bolesti. Omogućava pacijentima da dijele informacije i da uče jedni od drugih.

EURORDIS predstavlja pacijente u institucijama evropske vlasti i zastupnicima politika koje se bave potrebama pacijenata i njihovih porodica.

Nacionalna organizacija rijetkih bolesti članica je EURORDIS-a od 2.10.2017.godine.

Budite privilegovani učesnik Dana rijetkih bolesti (poslednji dan februara svake godine, rare-diseaseday.org)



EURORDIS utiče i kreira politiku zaštite zdravlja pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti u ključnim evropskim institucijama

765

organizacija iz 60 zemalja su dio velike EURORDIS mreže



“
Rijetke bolesti
u stvari
i nijesu
tako rijetke
”

