

SVEUČILIŠTE U ZAGREBU

MEDICINSKI FAKULTET

Josip Stojić, Vana Vukić, Tomislav Smoljo, Lorena Podgorski,
Ema Kovačević, Ema Šćulac, Mia Kovačević, Dorotea Sinjeri,
Nika Barbara Pravica, Mirta Đuzel, Dorotea Kozić

Projekt

Studentska linija za rijetke bolesti



Zagreb, 2020.

Ovaj projekt proveden je na Medicinskom fakultetu u Zagrebu i predan je na natječaj za dodjelu Rektorove nagrade u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici” u akademskoj godini 2019./2020.

Sadržaj

1. UVOD.....	1
2. CILJEVI PROJEKTA.....	3
3. SADRŽAJ I PROVEDBA PROJEKTA	5
3.1. Odgovaranje na upite o rijetkim bolestima	7
3.2. Promicanje volonterstva u Studentskoj liniji za rijetke bolesti	13
3.3. Sudjelovanje na konferencijama o rijetkim bolestima i drugim kongresima	15
3.4. Promocija spota „Rijetki inspiriraju. Ostavi trag!“	19
3.5. Međunarodni dan rijetkih bolesti	21
3.6. Organizacija 1. studentskog skupa o rijetkim bolestima	22
4. REZULTATI.....	30
5. CILJEVI ZA BUDUĆNOST	32
6. ZAKLJUČAK	33
7. ZAHVALE.....	34
8. POPIS LITERATURE.....	35
9. SAŽETAK	36
10. SUMMARY	37
POPIS SLIKA	38
POPIS TABLICA.....	39
PRILOZI	40

Popis i objašnjenje kratica korištenih u radu:

HSRB – Hrvatski savez za rijetke bolesti

ENRDHL – European Network of Rare Diseases Help Lines

HLZ – Hrvatski liječnički zbor

GARD – Genetic and Rare Diseases Information Center

NIH – National Institutes of Health

NORD – National Organization for Rare Disorders

ŠNZ – Škola narodnog zdravlja „Andrija Štampar“

KBC – Klinički bolnički centar

1. UVOD

Definicija rijetkih bolesti usko je povezana s njihovom prevalencijom u općoj populaciji. U Europskoj uniji od 1999. godine rijetka bolest definirana je kao ona od koje boluje najviše 50 osoba na 100 000 ljudi. Definicije se ponešto razlikuju među pojedinim dijelovima svijeta, no prevalencije se uglavnom kreću između 5 i 86 na 100 000 ljudi (1). Prema Orphanetu, europskoj mreži za rijetke bolesti, trenutno je opisano 6172 rijetke bolesti (1). Iako je prevalencija pojedine rijetke bolesti relativno niska, uzimajući u obzir njihov veliki broj, one zahvaćaju 3,5 - 5,9 % svjetske populacije. Drugim riječima, između 263 i 446 milijuna ljudi na svijetu boluje od rijetkih bolesti. Mali broj opisanih pojedinačnih slučajeva i klinička heterogenost, uz ogroman broj postojećih rijetkih bolesti, stavljaju pred liječnike i zdravstveni sustav velik izazov. Mnogima nedostaje specifično znanje, stručnost i vještine potrebne za odgovarajuće liječenje ovih bolesnika (2). Dodatan teret u liječenju predstavlja i devastirajuća, životno ugrožavajuća narav mnogih rijetkih bolesti. Većina njih liječi se samo simptomatski (1), dok za više od 95 % oboljelih još uvijek nema lijeka (3). Zbog svega navedenog rijetke bolesti prepoznate su kao javnozdravstveni prioritet u Europi (1).

Procjenjuje se da će 1 od 17 građana Europske unije oboljeti od rijetke bolesti tijekom života. To znači da će većina liječnika tijekom svoje karijere liječiti oboljelog od rijetke bolesti (2, 4). Pravovremena dijagnoza za takve bolesnike često znači spas od nepovratnih oštećenja i poboljšanje kvalitete života (2). Nažalost, zbog nedostatnog znanja o rijetkim bolestima među liječnicima, dijagnoza se često postavlja prekasno. Čak četvrtina pacijenata na ispravnu dijagnozu čeka 5 do 30 godina, a 40 % ih se krivo dijagnosticira (4). Prije postavljanja prave dijagnoze pacijenti posjete do 8 liječnika i postave im se dvije do tri krive dijagnoze (4). Stoga se s odgovarajućim liječenjem često ne započinje na vrijeme. Štoviše, pacijenti s rijetkim bolestima ocjenjuju svoje liječnike kao nedovoljno educirane o spomenutim bolestima. Iz tog razloga se pacijenti i članovi njihove obitelji često samostalno informiraju o svojoj bolesti te savjetuju liječnike (4). Sve navedeno rezultira u izolaciji i socijalnom izdvajanju oboljelih (2).

Studije su pokazale da je znanje studenata medicine o rijetkim bolestima siromašno. Studenti ne razlikuju rijetke bolesti od onih koje to nisu, ne poznaju epidemiološki značaj ovih bolesti, a njihovo znanje o ovoj temi ne poboljšava se ni na zadnjim godinama studija (2). Budući liječnici također ne znaju gdje bi se informirali i potražili najrelevantnije podatke o ovim bolestima te stoga ne završe svoje školovanje osposobljeni prepoznati i liječiti

pacijente s rijetkim bolestima (4). Iako je većina studenata svjesna svog neadekvatnog znanja, ipak smatraju da nema razloga za dodatnu edukaciju (4). Stoga je potrebno potaknuti studente da razmišljaju o značaju rijetkih bolesti, a potom im i pružiti adekvatno obrazovanje o istima (4).

U Republici Hrvatskoj oboljele od rijetkih bolesti okuplja neprofitna, nestranačka, socijalno-humanitarna udruga Hrvatski savez za rijetke bolesti (HSRB). Cilj postojanja ovakve udruge jest zagovaranje i ostvarivanje prava osoba s rijetkim dijagnozama, zaštita i potpora u borbi za poboljšanje statusa oboljelih u zdravstvenom sustavu te društvu u cjelini i postizanje bolje kvalitete života oboljelih. Djelatnosti Saveza usmjerene su na jačanje društvene svijesti o potrebama pojedinaca s dijagnozom rijetke bolesti. Savez djeluje kroz razne projekte i kampanje, educirajući i informirajući javnost o rijetkim bolestima. Danas Savez okuplja više od 800 članova oboljelih od preko 400 rijetkih bolesti te članove njihovih obitelji (5). Jedna od temeljnih aktivnosti Saveza jest pružanje psihosocijalne i informativne pomoći i potpore svojim članovima. Unutar Hrvatskog saveza za rijetke bolesti 2012. godine osnovana je Hrvatska linija pomoći za rijetke bolesti, kao jedna od 17 europskih linija unutar Europske mreže linija za pomoć rijetkim bolestima (ENRDHL). U osam godina djelatnici Hrvatskog saveza za rijetke bolesti odgovorili su na više od 7800 upita. Stručni djelatnici odgovaraju na razne upite socijalne, odgojno-obrazovne i administrativne prirode te pokrivaju gotovo sve aspekte svakodnevnog života oboljelih (6). Međutim, ubrzo nakon uspostave linije pomoći, uvidjela se potreba za uspostavom stručnog tima koji bi članovima Saveza mogao pružiti relevantne odgovore na medicinska pitanja, učestala u ovoj skupini oboljelih. Stoga je 2014. godine u suradnji s Medicinskim fakultetom Sveučilišta u Zagrebu osnovana *Studentska linija za rijetke bolesti* (7).

2. CILJEVI PROJEKTA

Studentska linija za rijetke bolesti već 6 godina okuplja studente Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koji odgovaraju na razne medicinske upite članova Hrvatskog saveza za rijetke bolesti (HSRB) putem e-maila. Medicinska izobrazba, iskustvo prikupljeno na kliničkoj nastavi, dostupnost najnovije literature te pristup najrelevantnijim informacijama omogućuju nam kvalitetno i savjesno odgovaranje na postavljena pitanja.

Cilj i svrha postojanja ove studentske organizacije je, prije svega, poriv za humanitarnim djelovanjem u zajednici. Oboljeli od rijetkih bolesti ugrožena su skupina u društvu te im ovakvom vrstom pomoći uvelike olakšavamo život s rijetkom dijagnozom. Osobama bez medicinskog obrazovanja medicinski termini i mnoštvo informacija na koje nailaze mogu djelovati kaotično i konfuzno. Često im predstavljaju prepreku u razumijevanju bitnih aspekata njihove bolesti i, u konačnici, terapije. U ovoj fazi svoje medicinske izobrazbe pronašli smo se korisnima u usmjeravanju oboljelih kroz „šumu“ medicinskog znanja. Da medicina nije posao, već poziv, svakako dokazuju studenti koji već generacijama nesebično pomažu potrebitima ulažući svoje znanje i vrijeme odgovarajući na brojne upite. Svoj poziv na ovaj način možemo živjeti kroz volontiranje u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*. To iskustvo čini nas boljim ljudima i boljim budućim liječnicima učeći nas skromnosti i odgovornosti. Odgovarajući na medicinske upite članova Saveza susrećemo se s teškim dijagnozama i teškim životnim pričama. Postajemo svjesni koliko je pogled na dijagnozu različit između osobe koja dijagnozu postavlja i osobe kojoj je dijagnoza postavljena. Suočeni smo s nedovoljnom podrškom koju pojedinci nalaze u zdravstvenom sustavu. Kroz ovu suradnju učimo o pogubnosti nedovoljnog znanja o rijetkim bolestima za pacijenta.

Većina rijetkih bolesti prezentira se u pedijatrijskoj populaciji te često putem e-maila razgovaramo s roditeljima i imamo priliku svjedočiti očaju i osjećaju izgubljenosti s kojim se suočavaju obitelji djece zahvaćene rijetkom bolešću. Pojedinci koji nam se javljaju znaju godinama čekati na svoju dijagnozu. Kroz njihove priče upoznajemo se s odgovornošću koja stoji na liječnicima kao nositeljima zdravstvenog sustava. Sva ta saznanja potiču nas da razmišljamo o promjenama i pokušamo ih ostvariti.

Jedna od promjena koju *Studentska linija za rijetke bolesti* može napraviti, te svojim radom i čini, je podizati svijest o rijetkim bolestima među svojim kolegama, a potom i u široj javnosti. Svake akademske godine, *Studentska linija za rijetke bolesti* regrutira nove članove

- studente viših, ali i nižih studijskih godina, približavajući im tako osjećaj odgovornosti s kojim će se jednog dana susresti. Obilježavanjem Dana rijetkih bolesti želimo kolege potaknuti da razmišljaju o rijetkim bolestima kao dijagnozama koje ostavljaju velik utjecaj na samog pacijenta i cijelu obitelj te koliko im dodatno otežava „lutanje“ sustavom u potrazi za odgovorima. Značaj rijetkih bolesti je u njihovoj visokoj ukupnoj prevalenciji i tu, nedovoljno naglašenu činjenicu, želimo prenijeti kolegama. Cilj nam je potaknuti buduće liječnike da rijetke bolesti imaju na umu u svojim diferencijalnim dijagnozama u svakodnevnom radu.

Do odgovora ponekad zaista nije lako doći. Upiti se razlikuju po opsegu traženih informacija i datih odgovora. Često smo prisiljeni pretraživati literaturu, čitati brojne članke te savjetovati se sa svojim mentorima i učiteljima u potrazi za najboljim odgovorom. To nam pruža neprocjenjivu priliku učenja iz iskustva, vlastitim traganjem za informacijama. Dok tražimo odgovore, naučimo mnogo korisnih informacija o rijetkim bolestima koje nemamo priliku obuhvatiti na nastavi. No često se i od nas iziskuje određeno kliničko razmišljanje i zaključivanje – bilo da smo upitani protumačiti nalaze ili objasniti korisnost nekog dijagnostičkog ili terapijskog postupka. Volontiranje u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* čini nas osjetljivijima za detalje i oštroumnijima, što nas priprema za kasniji profesionalni rad. Podrazumijeva se naravno, da svoja mišljenja iznosimo skromno i u međusobnoj komunikaciji i suradnji sa starijim kolegama. Time *Studentska linija za rijetke bolesti* potiče suradnju među mlađim i starijim kolegama te učiteljima i uči nas o potrebi i prednostima timskog, interdisciplinarnog rada.

Kroz *Studentsku liniju za rijetke bolesti* pridonosimo boljitku zajednice i ostvarujemo se kao njezini korisni članovi. Izgrađujemo se kao osobe i budući profesionalci te nadopunjujemo svoje medicinsko znanje. Promičemo potrebu boljeg upoznavanja s problematikom rijetkih bolesti među kolegama i potičemo timski rad.

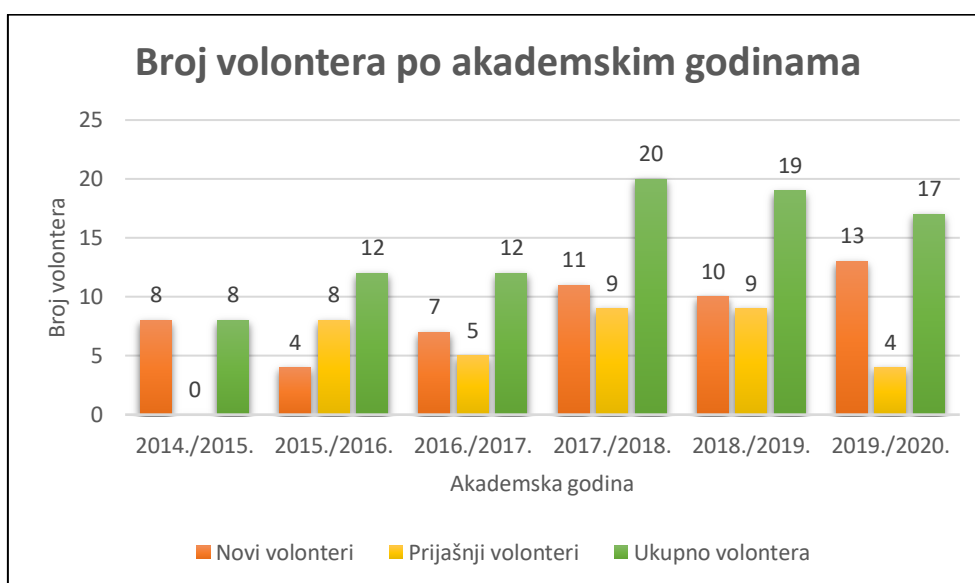
3. SADRŽAJ I PROVEDBA PROJEKTA

Projekt *Studentska linija za rijetke bolesti* okuplja studente od prve do šeste godine Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koji su željni svojim volontiranjem pomoći u radu Linije. Projekt *Studentska linija za rijetke bolesti* od svog osnutka 2014. godine pomaže Hrvatskom savezu za rijetke bolesti (HSRB) u sklopu besplatne Linije pomoći za rijetke bolesti. Linija pomoći za rijetke bolesti kontaktira *Studentsku liniju za rijetke bolesti* za pomoć u odgovaranju na pitanja članova HSRB-a koja su medicinske naravi (pojašnjenje pojedine dijagnoze, načini liječenja, dostupne terapije). Osim odgovaranja na upite medicinske tematike pretraživanjem relevantnih medicinskih izvora, studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* pomažu u pisanju stručnih članaka te aktivno sudjeluju na događajima koje organizira HSRB i Društvo za rijetke bolesti pri HLZ-u (Nacionalna konferencija o rijetkim bolestima, Međunarodni dan rijetkih bolesti). Ove godine po prvi puta studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* organizirali su *1. studentski skup o rijetkim bolestima* na Međunarodni dan rijetkih bolesti (29. 02. 2020.) kako bi istaknuli važnost problematike rijetkih bolesti među studentima medicine, ali i u široj javnosti.

Trenutačno *Studentska linija za rijetke bolesti* broji 17 volontera s različitih studijskih godina Medicinskog fakulteta u Zagrebu. Kako bi se očuvala kvaliteta rada, koordinacija pojedinih zadataka te važna suradnja sa HSRB-om, *Studentska linija za rijetke bolesti* svake akademske godine ima dogovorno određenog voditelja. Voditeljem Linije postaje onaj student volonter koji je u svojem dotadašnjem radu pokazao veliki trud te želju za ostvarivanjem novih projekata kako bi se u akademskom i širem društvu još više istaknula problematika i važnost razumijevanja rijetkih bolesti. Ove akademske godine (2019./2020.) za voditelja *Studentske linije za rijetke bolesti* postavljen je Josip Stojić, aktivni volonter u Liniji od studenoga 2017. godine. Prvi voditelj Linije bio je Neven Obradović-Kuridža, a potom Nikola Šoštar – oboje bivši aktivni volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti*, danas doktori medicine. Od 2014. godine do danas broj volontera u Liniji stalno se mijenjao zbog završetka studija starijih i prijave novih volontera. Kada studenti šeste godine završe svoj studij i zaposle se kao liječnici, ostavljaju s povjerenjem rad *Studentske linije za rijetke bolesti* mlađim kolegama studentima koji svojim entuzijazmom i trudom svake godine nastoje podići rad Linije na višu razinu i opravdati dano povjerenje starijih kolega. U Tablici 1. i na Slici 1. prikazana je dinamika kretanja broja studenata volontera u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* po akademskim godinama djelovanja.

Tablica 1. Broj studenata volontera u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* po pojedinoj akademskoj godini

Akadska godina	Novi volonteri	Prijašnji volonteri	Ukupno volontera
2014./2015.	8	-	8
2015./2016.	4	8	12
2016./2017.	7	5	12
2017./2018.	11	9	20
2018./2019.	10	9	19
2019./2020.	13	4	17

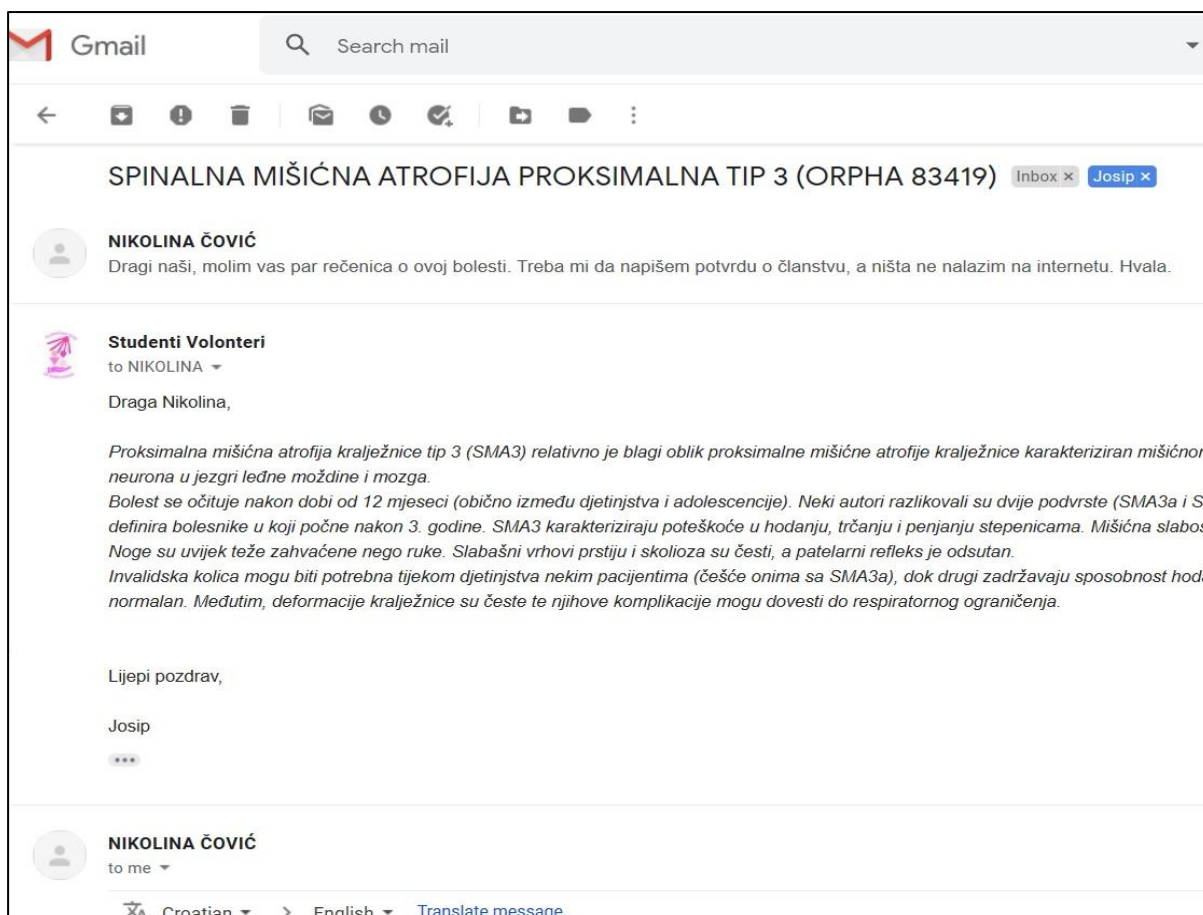


Slika 1. Grafički prikaz broja volontera u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* po akademskim godinama djelovanja

Iz Slike 1. i Tablice 1. najbolje se vidi kako je ove akademske godine došlo do najvećeg primitka novih volontera u *Studentsku liniju za rijetke bolesti* od njezina osnutka. To govori u prilog sve većem prepoznavanju volonterskog rada *Studentske linije za rijetke bolesti* među kolegama koji se svake godine odlučuju priključiti u sve većem broju.

3.1. Odgovaranje na upite o rijetkim bolestima

Kada su u pitanju rijetke bolesti, već u pokušaju informiranja pacijenti nailaze na nedostatak relevantnih informacija. Gotovo 7000 rijetkih dijagnoza, ili više od 700 koliko ih je do sada dijagnosticirano u Hrvatskoj, predstavljaju veliki izazov za širenje informacija i uklapanje toliko individualnih slučajeva u jedinstvene sustave (6). Glavni razlog za osnivanje *Studentske linije za rijetke bolesti* bila je rastuća potreba HSRB-a i njezinog projekta, Linije pomoći za rijetke bolesti, za odgovaranjem na upite medicinske problematike rijetkih bolesti. Liniju pomoći za rijetke bolesti danas drže dvije socijalne radnice i psihologinja koje pružaju psihosocijalnu podršku korisnicima odgovaranjem na upite o njihovim pravima iz socijalnog, zdravstvenog, mirovinskog i ostalih sustava. Kada zaprime upit medicinske naravi, tada s volonterskim radom nastupa *Studentska linija za rijetke bolesti*. Upiti medicinske naravi na koje studenti volonteri Linije odgovaraju HSRB-u uključuju opise dijagnoza rijetkih bolesti, tumačenje nalaza, savjetovanje kome od liječnika specijalista bi se oboljeli od rijetkih bolesti trebali obratiti i na koji kontakt, pretraživanje klasifikacije pojedinih dijagnoza i najnovijih dostupnih metoda liječenja u svijetu. Volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* ujedno su studenti Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu te su itekako svjesni koliko se dezinformacija nalazi na različitim neprovjerenim mrežnim stranicama. Stoga, oni u svome pristupu pri odgovaranju na upite članova Saveza koriste provjerene izvore podataka o rijetkim bolestima. Volonteri pretražuju relevantne znanstvene članke u raznim bibliografskim bazama podataka (PubMed, Scopus, Web of Science), koriste informacije objavljene na pouzdanim internetskim stranicama usko povezanim s rijetkim bolestima (GARD, NIH, NORD, Orphanet) te se savjetuju i s liječnicima kojima je uža specijalizacija područje koje je u tom trenutku vezano uz postavljeni upit. Pri odgovaranju na upite Saveza i njihovih članova, studenti volonteri daju detaljne odgovore i provjerene informacije koje su korisnicima od velike važnosti. Važno je naglasiti kako je velika većina izvora informacija koje studenti volonteri pretražuju i iskorištavaju u odgovorima na engleskom jeziku i pisana stručnim medicinskim nazivljem. Kako bi odgovor na upit korisnika Linije pomoći za rijetke bolesti bio što jednostavniji za razumjeti, studenti volonteri moraju te pouzdane i prethodno pronađene informacije prilagoditi na hrvatski jezik i to izbjegavajući korištenje kompliciranih stručnih medicinskih termina (Slika 2.). Osim samih upita članova Saveza medicinske prirode, studenti volonteri pomažu Savezu u prevođenju pojedinih članaka na hrvatski jezik kako bi informacije o rijetkim bolestima bile dostupnije članovima.



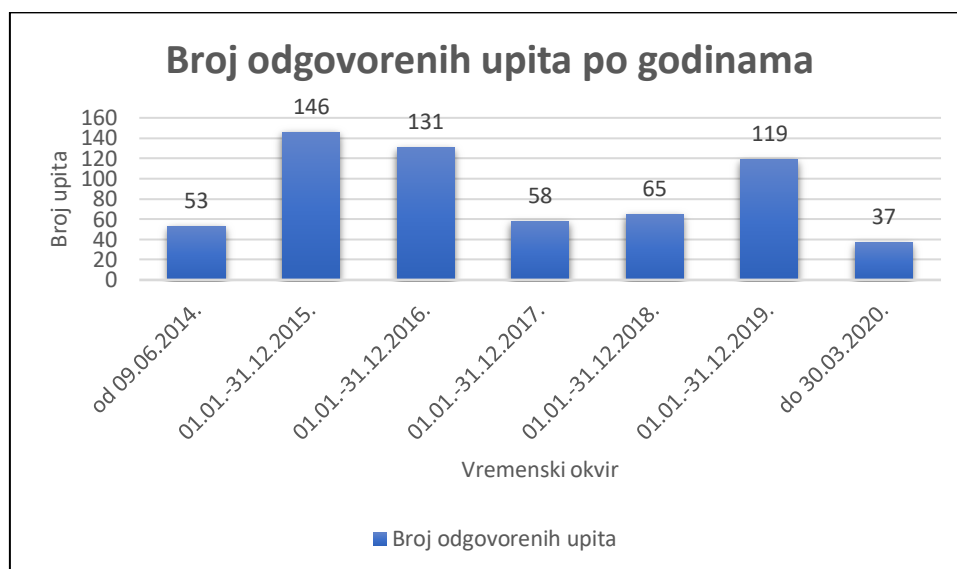
Slika 2. Primjer odgovora na jedan od upita u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*

HSRB često prijavljuje razne projekte te im je u tome potrebna pomoć u vidu razvrstavanja dijagnoza prema pojedinim kategorizacijama. Tako su studenti volonteri početkom ožujka pomogli Savezu u razvrstavanju 346 dijagnoza rijetkih bolesti prema vrstama oštećenja tjelesnih sustava. HSRB-u je to bilo potrebno kako bi mogao prijaviti projekt na natječaj u gradu Zagrebu. Razvrstavanje je zahtijevalo pretraživanje svake od 346 dijagnoza rijetkih bolesti kako bi se utvrdilo koje su sve vrste oštećenja prisutne u svakoj od njih. Studenti volonteri napravili su to u svega dva dana i tako pomogli da projekt Saveza bude uspješno prijavljen na natječaj.

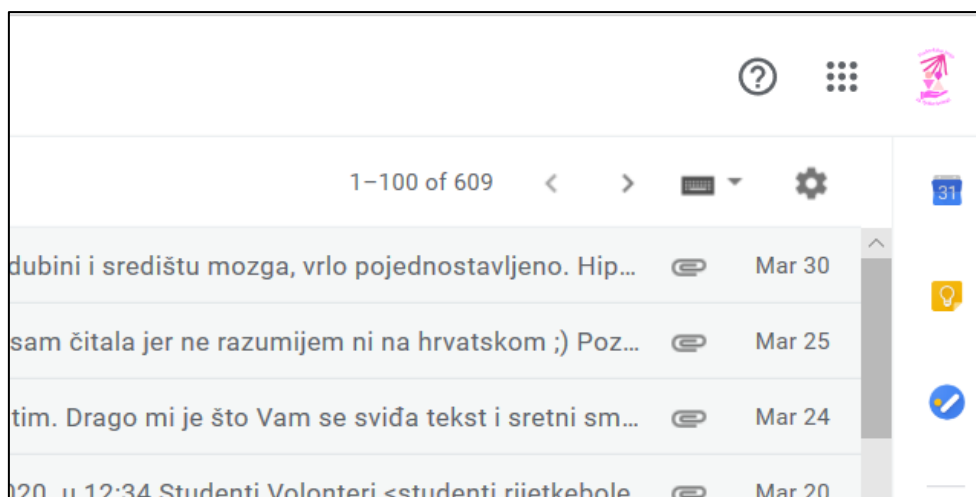
U šest godina rada (od 2014. godine do danas) studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* odgovorili su na više od 600 raznovrsnih upita Hrvatskog saveza za rijetke bolesti (Tablica 2. i Slika 3. i 4.).

Tablica 2. Broj odgovorenih upita u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* prema vremenskom okviru

Vremenski okvir	Broj odgovorenih upita
09.06. - 31.12.2014.	53
01.01. - 31.12.2015.	146
01.01. - 31.12.2016.	131
01.01. - 31.12.2017.	58
01.01. - 31.12.2018.	65
01.01. - 31.12.2019.	119
01.01. - 30.03.2020.	37
Ukupno do 30.03.2020.	609 odgovorenih upita

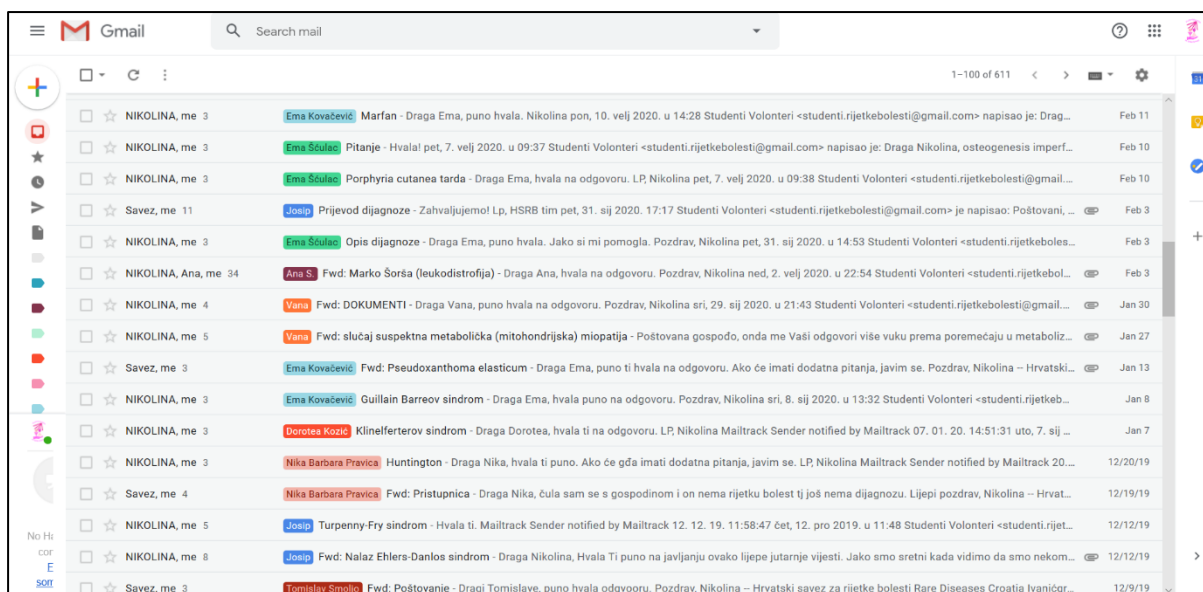


Slika 3. Grafički prikaz broja odgovorenih upita po pojedinoj godini u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*



Slika 4. Prikaz broja odgovorenih upita *Studentske linije za rijetke bolesti* sa službenog e-mail računa

Kako bi odgovaranje na upite u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* bilo dobro organizirano, studenti volonteri zapisuju se za dežurstva po tjednima u raspored koji na početku svake akademske godine priredi voditelj Linije. Princip zapisivanja je takav da je za svaki tjedan predviđeno da se upišu po jedan prijašnji/stariji volonter te po dva nova volontera. Na taj se način novi volonteri uvježbavaju i samostalno odgovaraju na one upite koje znaju riješiti, dok im stariji volonteri pomažu u rješavanju kompleksnijih upita. Tako se kroz akademsku godinu novi volonteri uvježbavaju kako bi naredne godine mogli i oni biti volonteri koji će upućivati i pomagati novim kolegama. Time se u Liniji znanje i iskustvo volonterskog rada prenosi sa starijih generacija studenata volontera na novije kako bi se očuvao kontinuitet rada, i ono najvažnije – stalna dostupnost i pomoć Hrvatskom savezu za rijetke bolesti i njegovim članovima. Kako bi se znalo koji je od volontera odgovorio na pojedini e-mail upit, svaki volonter ima svoju oznaku s imenom kojom označava odgovoreni upit. Tako, osim što se lakše vodi statistika odgovorenih upita pojedinog volontera, osigurava se ponovno povezivanje istog volontera s oboljelim na čiji je e-mail odgovarao ranije ako se dotični javi s novim upitom povezanim uz njegov slučaj (Slika 5.). Takvom organizacijom rada u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* želi se postići što veća učinkovitost, kvaliteta i brzina odgovaranja na upite, koji su oboljelima od rijetkih bolesti i njihovim članovima obitelji, često jedini dostupan pouzdani izvor informacija.

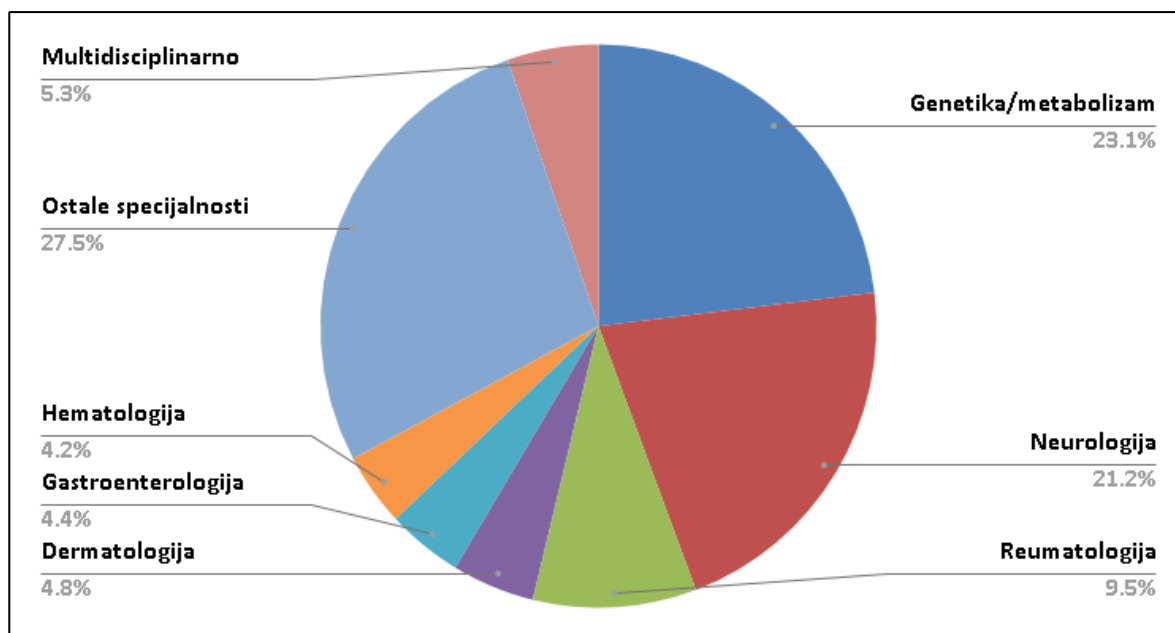


Slika 5. Prikaz načina raspodjele i označavanja upita pojedinih volontera sa službenog e-mail računa *Studentske linije za rijetke bolesti*

Volonteri odgovaraju na mnoštvo razolikih upita povezanih s raznovrsnim medicinskim specijalnostima. Valja naglasiti kako je veliki broj upita vezan uz dijagnoze rijetkih bolesti koje su postavljene djeci te se tako zapravo najčešće radi o specijalnostima pedijatrijske populacije. Međutim, u *Studentsku liniju za rijetke bolesti* pristiže podosta upita vezanih uz odrasle osobe kojima je rijetka bolest otkrivena tek kasnije u životu. Njihove se bolesti tada vežu uz medicinske specijalnosti predviđene za odraslu dob. U Tablici 3. i na Slici 6. prikazana su sva područja medicinskih specijalnosti (bez podjele na pedijatrijsku i odraslu dob) koja se odnose na sve dosadašnje odgovorene upite u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*. Time se želi prikazati raznovrsnost dijagnoza rijetkih bolesti, ali i učestalost pojedinih područja povezanih s rijetkim bolestima.

Tablica 3. Prikaz učestalosti medicinskih
specijalnosti povezanih s upitima

Medicinska specijalnost	Povezani upiti (%)
Genetika/metabolizam	23,1
Neurologija	21,2
Reumatologija	9,5
Dermatologija	4,8
Gastroenterologija	4,4
Hematologija	4,2
Ortopedija	3,6
Endokrinologija	3,6
Onkologija	3,4
Neurokirurgija	2,2
Pulmologija	1,9
Infektologija	1,5
Imunologija	1,5
Oftalmologija	1,4
Kirurgija	1,4
Nefrologija	1,2
Psihijatrija	1,0
Klinička farmakologija	0,8
Kardiologija	0,8
Maksilofacijalna kirurgija	0,7
Alergologija	0,7
Urologija	0,5
Ginekologija	0,5
Fizikalna medicina	0,3
Radiologija	0,2
Otorinolaringologija	0,2
Multidisciplinarna područja	5,3



Slika 6. Prikaz učestalosti pojedinih medicinskih specijalnosti povezanih s upitima o dijagnozama rijetkih bolesti u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*

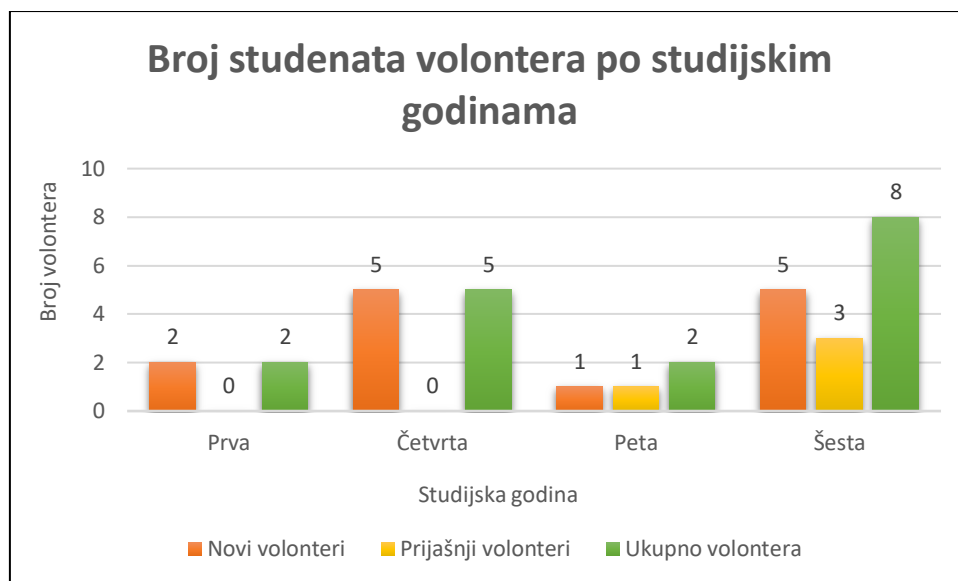
3.2. Promicanje volonterstva u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*

Linija svake godine gubi najiskusnije volontere, kojima po završetku studija medicine nedostaje slobodnog vremena, zbog čega su nove snage vrlo potrebne. *Studentska linija za rijetke bolesti*, stoga na početku svake akademske godine uključuje u rad nove volontere, oglašavajući se putem društvenih mreža. U tome joj pripomaže i Studentska sekcija za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koju na društvenim mrežama prate mnogi zainteresirani studenti medicine. Budući da su rijetke bolesti često povezane s pedijatrijskom populacijom, u *Studentsku liniju za rijetke bolesti* vrlo se često priključuju studenti kojima je pedijatrija jedna od interesnih specijalizacija za budući liječnički rad. U društvene grupe pojedinih studijskih godina objavi se na početku akademske godine obavijest o primanju novih zainteresiranih volontera u Liniju. Prethodnih su akademskih godina volonteri primani u Liniju putem obrasca gdje se opisivao pokoji medicinski termin jednostavnim laičkim rječnikom. U listopadu ove akademske 2019./2020. godine odlučuje se provesti natječaj za primanje u volonterstvo na način da svi zainteresirani volonteri pošalju svoje motivacijsko pismo u kojem objašnjavaju zašto bi voljeli volontirati u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* (Slika 7.). Na taj se način željelo objektivno odabrati najzainteresiranije od prijavljenih s ciljem podizanja rada Linije na što višu i kvalitetniju razinu. Glasovanjem

voditelja Linije i dvije studentice volonterke koje su od 2017. godine u radu Linije, odabrani su novi volonteri koji su svojim motivacijskim pismima pokazali najviše želje i entuzijazma za volontiranje u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*. U Liniju je zaprimljeno 13 novih volontera, koji uz prijašnjih 4, čine ukupno 17 studenata volontera u ovoj godini (Slika 8.). Metoda odabira novih volontera putem motivacijskih pisama pokazala se vrlo korisnom jer je, uz četvero prijašnjih volontera već aktivnih u radu, čak sedmero novih volontera pokazalo veliki interes za nesebičan doprinos Liniji. To čini 11 volontera koji su ove akademske godine aktivni u odgovaranju na upite što je zasigurno najveći ostvareni broj do sada.



Slika 7. Slikovni prikaz letka izrađenog u svrhu promocije i poziva zainteresiranih studenata na volontiranje u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*



Slika 8. Grafički prikaz broja novih i prijašnjih volontera po studijskim godinama u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* za akademsku 2019./2020. godinu

Najveća želja studenata volontera koji su pri kraju svoga studija te najdulje u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* jest ovom prijavom na Natječaj za Rektorovu nagradu potaknuti mlađe volontere da nastave vrijedan i nesebičan volonterski rad u narednim godinama studiranja. Uz to, nadamo se kako bi ova potencijalna nagrada mogla privući još veći broj studenata u Liniju. Studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* također smatraju kako će ova prijava na Natječaj ukazati akademskoj, ali i široj zajednici na važnost problematike rijetkih bolesti i potrebu za podrškom oboljelima i njihovim obiteljima.

3.3. Sudjelovanje na konferencijama o rijetkim bolestima i drugim kongresima

Studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* vrlo rado sudjeluju na konferencijama i simpozijima o rijetkim bolestima. Tako su volonteri sudjelovali na 4. Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima s međunarodnim sudjelovanjem u organizaciji Hrvatskog društva za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora i Hrvatskog saveza za rijetke bolesti. Konferencija se održala 12. i 13. veljače 2016. godine u Zagrebu (hotel Westin). U sklopu konferencije, kao tadašnji volonter *Studentske linije za rijetke bolesti*, Neven Obradović-Kuridža, dr. med. održao je predavanje pod nazivom „Suradnja studenata medicine i Hrvatskog saveza za rijetke bolesti u organizaciji rada linije pomoći za oboljele od

rijetkih bolesti“ (Slika 9.). Uz predavanje, tadašnji studenti volonteri u sklopu konferencije izložili su svoj poster rada „Rare diseases: an online collaboration between the Croatian Alliance for Rare Diseases and University of Zagreb School of Medicine“ (Slika 10.). Time je svim sudionicima konferencije predstavljena uspješna suradnja HSRB-a i *Studentske linije za rijetke bolesti* koja svakom godinom postaje sve veća i kvalitetnija.

Volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* prisustvovali su i na 5. Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima s međunarodnim sudjelovanjem u organizaciji Hrvatskog društva za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora i Hrvatskog saveza za rijetke bolesti. Konferencija se održala 21. i 22. rujna 2018. godine u Zagrebu (hotel Panorama). Kako bi o održanoj konferenciji bili informirani studenti, nastavnici i svi ostali djelatnici Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu, sadašnji voditelj *Studentske linije za rijetke bolesti*, Josip Stojić i članica organizacijskog odbora 5. Nacionalne konferencije i simpozija o rijetkim bolestima te ujedno i tajnica HSRB-a, Tamara Kvas napisali su članak (8) za MEF.hr, časopis Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu (Slika 11., 12.).

Osim na Nacionalnim konferencijama o rijetkim bolestima, volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* sudjelovali su na VI. Hrvatskom kongresu humane genetike održanom u Splitu 05. - 07. studenog 2015. godine (hotel President) te na *The 8th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ERCD 2016)* održanom u Edinburghu 26. - 28. svibnja 2016. godine. U sklopu obje konferencije volonteri su izložili poster rada *Studentske linije za rijetke bolesti* pod nazivom „Innovative approach in managing rare disease helplines – Rare Diseases Helpline: an collaboration between the Croatian Alliance for Rare Diseases and University of Zagreb School of Medicine“ (Slika 13.).

12:45 - 13:00	Rasprava	
13:00 – 14:30	Pauza za ručak – restoran Kaptol u prizemlju hotela Westin	
	Moderatori: Jelena Roganović, Darko Antičević	
14:30 - 14:45	Razvoj registra rijetkih bolesti u Hrvatskoj	Tomislav Benjak, Vesna Štefančić
14:45-15:00	Rijetke bolesti i prava iz sustava socijalne skrbi - interdisciplinarni pristup Središnjeg ureda za vještačenje, profesionalnu rehabilitaciju i zapošljavanje osoba s invaliditetom	<u>Ljerka Cvitanović-Šojat</u> , Dubravka Došen, Danijela Gavrić, Blanka Kosanović, Nada Naglič, Ružica Dulić, Nada Turčić, Tomislav Benjak, Vesna Štefančić, <u>Eos Martinac</u>
15:00 - 15:15	Suradnja studenata medicine i Hrv. saveza za rijetke bolesti u organizaciji rada linije pomoći za oboljele od rijetkih bolesti	Neven Obradović-Kuridža
15:15 - 15:30	Praktična provedba smjernica Dubrovačke deklaracije- naše želje ostvareni ciljevi 15 godina poslije	Maja Karaman
15:30 - 15:40	Rasprava	
15:40 - 16:00	„Rijetke bolesti u regiji – kamo dalje?“ - zaključci i preporuke	Diana Muačević-Katanec, Vlasta Zmazek, Davor Duboka, Borut Peterlin, Vesna Stojimirova
16:00 - 16:30	Pauza za kavu	
16:30 – 18:00	Rijetke bolesti i fizikalna terapija Dvorana Jarun/Sljeme	
	Uvod - fizioterapija oboljelih od rijetkih bolesti u kliničkim bolničkim centrima, društvenim i privatnim ordinacijama fizikalne terapije - fizioterapija u kući	Jadranka Brozd, Mirjana Grubišić, Marija Bužanac, Goran Cvetojević

Slika 9. Prikaz dijela programa 4. Nacionalne konferencije o rijetkim bolestima na kojem je plavom bojom uokviren termin predavanja *Studentske linije za rijetke bolesti*



Slika 10. Volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* izlažu poster na 4. Nacionalnoj konferenciji o rijetkim bolestima

5. Nacionalna konferencija i simpozij o rijetkim bolestima s međunarodnim sudjelovanjem

Autori članka:

Tamara Kvas (Hrvatski savez za rijetke bolesti; članica Organizacijskog odbora 5. Nacionalne konferencije i simpozija o rijetkim bolestima)

Josip Stojić (student V. godine Medicinskog fakulteta u Zagrebu; volonter u projektu „Linija pomoći za rijetke bolesti“ u sklopu Hrvatskog saveza za rijetke bolesti)

U suradnji Hrvatskog saveza za rijetke bolesti i Hrvatskom liječničkom zboru 21. i 22. rujna 2018. u Hotelu Panorama u Zagrebu održana je 5. nacionalna konferencija i simpozij o rijetkim bolestima s međunarodnim sudjelovanjem. Rijetke bolesti posljednjih su dvadeset godina istaknute kao važno javnozdravstveno pitanje u europskim zemljama. Procjenjuje se da u Republici Hrvatskoj ima oko 250.000 oboljelih od rijetkih bolesti. To je, ukupno gledajući, velik broj, ali riječ je o heterogenoj skupini pojedinih rijetkih stanja od kojih mnoga zahvaćaju tek nekoliko desetaka oboljelih. S obzirom na to da su rijetke, malo je stručnjaka a i šire javnosti poznato s njihovim kliničkim tijekom, mogućnostima dijagnostike, liječenja i skrbi.

Tretiranje rijetkih bolesti zahtjeva individualni pristup, a za poboljšanje statusa oboljelih potrebna je integrirana skrb i

uključivanje oboljelih kao ravnopravnih pripadnika društva. Na konferenciji i simpoziju se raspravljalo o nužnosti međusektorske suradnje i povezivanja zdravstvene i socijalne skrbi za pitanja rijetkih bolesti. Proveden je osvrt na Nacionalni program za rijetke bolesti, čije su pojedine prioritete točke iz današnje perspektive čine teško ostvarivima te je potrebno naći alternativna rješenja u pojedinim područjima djelovanja. Nužno je uključivanje odgojno-obrazovnih institucija u implementaciju Nacionalnog programa za rijetke bolesti. U radu skupa je aktivno sudjelovala većina institucija i organizacija koje bi trebale biti pokretačka snaga za implementaciju pojedinih dijelova Nacionalnog programa za rijetke bolesti. Područja koja su problematična u ostvarivanju Nacionalnog programa za rijetke bolesti su organizacija Hrvatskog registra za rijetke bolesti, prilagodba bolničkih informacijskih sustava za kodira-

nje rijetkih bolesti, zaostajanje u razvoju genetičkih dijagnostičkih testova (oprema – osoblje – financiranje) te ostvarivanje prava na liječenje posebno skupim lijekovima. Tematski su bila zastupljena područja liječničke i socijalne skrbi, lijekova, registra, psihosocijalnih aspekata, nutritivnih terapija, fizikalne terapije, sestrinstva za rijetke bolesti.

Akademik Željko Reiner istaknuo je važnost postojanja i razvijanja referentnih centara za rijetke bolesti. Zbog sve boljih mogućnosti dijagnostike i liječenja sve veći broj pacijenata kojima se bolesti očituju već u djetinjstvu doživljava odraslu dob te ih treba i dalje liječiti nakon što prestanu biti u nadležnosti pedijatra. Stoga se javlja potreba za osnivanjem centara za liječenje tih bolesti u odrasloj dobi. U referentnim centrima trebaju se donositi odluke o početku liječenja bolesnika s rijetkim bolestima i provoditi redovito praćenje tih bolesnika.

120

www.mef.hr

Slika 11. Prvi dio članka u listu MEF.hr o održanoj 5. Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima



Fotografije s predavanja Ervine Bilic (slika lijevo) i Ksenije Fumić (slika desno) održane na 5. Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima, 21. i 22. rujna 2018. u Hotelu Panorama u Zagrebu. Izvor fotografija: (gore/dolje) 21. 11. 2018. j. http://www.rijetke-bolesti.hr/konferencija-2018-foto-galerija/

Predsjednica Hrvatskog saveza za rijetke bolesti doc. dr. sc. Sanja Perić pozvala je na prepoznavanje potrebe za razvijanjem centara za rijetke bolesti gdje bi bile dostupne sve usluge potrebne za oboljele od rijetkih bolesti i članove njihovih obitelji. U centrima bi se integrirano pružale medicinske, socijalne i edukacijske usluge, s naglaskom na individualni pristup kako bi oboljeli živjeli u skladu s vlastitim potrebama. U Europi postoje brojni primjeri ovakvih centara.

Predstavnic europske organizacije za rijetke bolesti EURORDIS-a predstavili su aktualno stanje o lijekovima Orphan (tzv. lijekovi siročad) u Europi. Za samo 1% svih rijetkih bolesti postoji terapija, što predstavlja oko 5% populacije oboljelih od rijetkih bolesti. Ono na što treba se obratiti pažnja u svim zemljama Europe je činjenica da kada su lijekovi odobreni na razini Europe, u nekim zemljama prođe dug period do trenutka dostupnosti lijeka samom pacijentu. U Hrvatskoj taj period traje od 18 do 45 mjeseci. Za oboljele od rijetkih bolesti, čije dijagnoze imaju svoj prirodan tijek progresije, ovaj period sa sobom nosi reverzibilne posljedice i utječe na cjelokupnu kvalitetu života. Također su istaknuli važnost uključivanja u Europske referentne mreže (ERN), koje se koriste kolektivnim znanjem i iskustvom stručnjaka fokusirajući se na zajednički cilj, a to je poboljšanje pristupa dijagnostici, skrbi i tretmanu pružanjem kvalitetne zdravstvene skrbi pacijentima. Povezivanje stručnjaka baziranih u nacionalnim sustavima zdravstvene skrbi, stvaranje

kritične mase slučajeva i podataka, uključivanje i multidisciplinarni pristup, zajednički jezik i zajednička platforma omogućuju mobilnost stručnjaka i znanja, međusudradnje, povjerenja i razmjene, ostvarivanje zajedničkih ciljeva i poboljšanje ishoda i preživljavanja.

Pravovremeno postavljanje točne dijagnoze jedna je od glavnih poteškoća s kojima se suočuju oboljeli od rijetkih bolesti. Na stručnom dijelu skupa raspravljalo se o mogućnostima dijagnosticiranja rijetkih bolesti u Hrvatskoj. Jedan od načina koji omogućava pravovremenu dijagnostiku je novorođenački probir. Do prošle godine novorođenački probir se u Hrvatskoj provodio za dvije bolesti, a sada je proširen na još šest metaboličkih poremećaja. S obzirom na korist koju donosi i da su već za to ispunjeni brojni uvjeti, trebalo bi i u Hrvatskoj proširiti novorođenački probir, a odabir i redoslijed uključivanja bolesti u probir treba uskladiti s postojećim mogućnostima, stručnim kriterijima i europskim preporukama. Na stručnom dijelu konferencije predstavljeno je nekoliko rijetkih bolesti kako bi se prikazala kompleksnost, ali i važnost rano dijagnosticiranja rijetkih bolesti. O Fabryjevog bolesti kroz aspekt prošlosti, sadašnjosti i budućnosti govorili su prof. dr. sc. Iveta Mercep i doc. dr. sc. Ivan Pečin te su pojačali mehanizam djelovanja lijeka migalastat koji se koristi u liječenju oboljelih od Fabryeve bolesti. Kroz radiološki dijagnostički prikaz i manifestacije rijetkih metaboličkih bolesti, primjerice Gaucherove bolesti, prof. dr. sc. Kristina Potočki je istaknula važnost

uzimanja u obzir rijetkih bolesti pri postavljanju diferencijalne dijagnoze te rano prepoznavanje radioloških znakova koji bi mogli uputiti liječnika u postavljanje prave dijagnoze. Prof. dr. sc. Ervina Bilic je u svojem izlaganju govorila o Pompejevoj bolesti i naglasila koliko je važno posumnjati na neku od rijetkih metaboličkih u okviru diferencijalno-dijagnostičkih postupaka. Važnost terapevutike u metaboličkim poremećajima je istaknuo prof. dr. sc. Julio César Rocha (Medicinski fakultet Sveučilišta u Portu, Portugal).

U sklopu Konferencije održan je okrugli stol o spinalnoj mišićnoj atrofiji (SMA) – govorilo se o dosadašnjim saznanjima i dijagnostici ove bolesti, te različitim terapijskim postupcima, između ostalog i o lijeku Spinraza (nusinersen). Konferencija je zaključena panel-diskusijom o budućnosti rijetkih bolesti te je još jednom naglašena važnost međusobnog povezivanja liječnika i znanstvenika iz cijeloga svijeta u svrhu učinkovitijeg sakupljanja informacija o pojedinim rijetkim bolestima i najnovijim metodama liječenja. Uspješnost tretiranja rijetkih bolesti u nekoj zemlji ovisi o dostupnoj tehnologiji, ali i o dobro organiziranim i uskladenim djelovanjima svih dionika, stoga je nužno djelovati skladno i podizati svijest u javnosti o postojanju oboljelih od raznovrsnih rijetkih bolesti te im pomoći na najbolji mogući način kako bi se mogli što lakše nositi sa svojom bolešću.

www.mef.hr

121

Slika 12. Drugi dio članka u listu MEF.hr o održanoj 5. Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima

Innovative approach in managing rare disease helplines - Rare Diseases Helpline: an collaboration between the Croatian Alliance for Rare Diseases and University of Zagreb School of Medicine¹

Barač A¹, Marinović V¹, Martić A¹, Obradović-Kuridža N¹, Rašić D¹, Šaler F¹, Šoštar N¹, Vizjak M¹

The Croatian Alliance for Rare Diseases is a humanitarian organization rallying those diagnosed with rare diseases or disabilities. The Alliance provides professional assistance to patients and helps them claim their rights.



Slika 13. Prikaz naslova i autora postera rada izloženog na dvije konferencije

3.4. Promocija spota „Rijetki inspiriraju. Ostavi trag!“

Veljača je poznata kao mjesec rijetkih bolesti. Hrvatski savez za rijetke bolesti 1. veljače 2019. godine u zagrebačkom „Kaptol Boutique Cinema“ održao je premijeru promotivnog spota „Rijetki inspiriraju. Ostavi trag!“. Tim je spotom započela kampanja HSRB-a koja se provodila tijekom cijele veljače u gradovima diljem Republike Hrvatske. Volonteri *Studentske linije rijetke bolesti* vrlo su se rado odazvali pozivu i podržali HSRB na početku njegove kampanje svojim dolaskom na promociju spota (Slika 14., 15., 16.).



Slika 14. Logo kampanje Hrvatskog saveza za rijetke bolesti 2019. godine



Slika 15. Volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* na promociji spota s članovima HSRB-a



Slika 16. Dvorana u kojoj se premijerno prikazao promotivni spot „Rijetki inspiriraju. Ostavi trag!“

3.5. Međunarodni dan rijetkih bolesti

Svake godine obilježava se Međunarodni dan rijetkih bolesti 28. veljače, uz iznimku prijestupnih godina kada je to simbolično 29. veljače kao najrjeđi datum. Hrvatski savez za rijetke bolesti svake godine u veljači provodi kampanju u gradovima diljem Hrvatske s ciljem podizanja svijesti što većeg broja građana o rijetkim bolestima i isticanja problematike njihove dijagnostike, liječenja i stigmatizacije u društvu. *Studentska linija za rijetke bolesti* uključuje se sa HSRB-om u obilježavanje Međunarodnog dana rijetkih bolesti kao vrhunca jednomjesečne kampanje. Tako su 2018. godine volonteri Linije u suradnji sa HSRB-om obilježili taj dan pod sloganom „Zagrli za rijetke“ (Slika 17., 18.) gdje je jedan od ciljeva bio potaknuti raspravu u javnosti i prikupiti što više informacija o rijetkim bolestima, a sve s ciljem ukazivanja na potrebu za integriranim i multidisciplinarnim pristupom liječenju i skrbi osobama s rijetkim bolestima. I ove 2020. godine HSRB je obilježio 29. veljače Međunarodni dan rijetkih bolesti pod sloganom „Klikni za rijetke“ na Trgu Petra Preradovića u Zagrebu gdje su građani mogli klikom na gumb simbolično doprinijeti radu Linije pomoći za rijetke bolesti. Osim tog događaja, studenti volonteri Linije povodom Međunarodnog dana rijetkih bolesti odlučili su organizirati *1. studentski skup o rijetkim bolestima* na Medicinskom fakultetu u Zagrebu.



Slika 17. Obilježavanje Međunarodnog dana rijetkih bolesti 2018. godine
na Trgu Petra Preradovića u Zagrebu



Slika 18. Studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* na obilježavanju Međunarodnog dana rijetkih bolesti 2018. godine na Školi narodnog zdravlja „Andrija Štampar“

3.6. Organizacija 1. studentskog skupa o rijetkim bolestima

Studentska linija za rijetke bolesti ove je godine na Međunarodni dan rijetkih bolesti, 29. veljače organizirala *1. studentski skup o rijetkim bolestima* koji su podržali Hrvatski savez za rijetke bolesti (HSRB) i Studentska sekcija za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu. Cilj ovog skupa bilo je osvješćivanje studentske populacije o rijetkim bolestima o kojima nemaju puno prilike čuti tijekom šestogodišnjeg obrazovanja. Održani *1. studentski skup o rijetkim bolestima* imao je u cilju približiti studentima poteškoće na koje nailaze oboljeli od rijetkih bolesti i članovi njihovih obitelji. Prikazani su načini kako im se može pomoći, ali je stavljen naglasak i na potrebu za što boljom komunikacijom među studentima, tj. budućim liječnicima raznih specijalnosti. Kako su upravo studenti medicine ti koji će se najviše u svojem budućem liječničkom radu susretati s oboljelima od rijetkih bolesti, važno ih je potaknuti na razmišljanje. Bitno je osvijestiti studente na veliki problem marginalizacije osoba oboljelih od rijetkih bolesti te vrlo čestog zanemarivanja njihovih potencijala i talenata.

Osim prethodno navedenih ciljeva, ovim održanim *1. studentskim skupom o rijetkim bolestima*, volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* također su htjeli predstaviti svoj šestogodišnji volonterski projekt i upoznati širu studentsku populaciju s njime.

Tijekom cijelog siječnja i veljače trajale su pripreme za održavanje *1. studentskog skupa o rijetkim bolestima*. Stariji volonteri dogovarali su teme predavanja i odabrali predavače te izradili raspored skupa. Sa Studentskom sekcijom za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu i Hrvatskim savezom za rijetke bolesti (HSRB) dogovorena je financijska podrška kojom su se pokrili troškovi tiskanja letaka i promotivnih postera te opskrba namirnicama za zakusku. Studenti volonteri raspodijelili su se po zadacima; jedan dio volontera pripremao je studentske prikaze slučajeva koje smo zaprimili u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti*, drugi dio je radio na uređivanju informativnih letaka o dijagnozama odabranih rijetkih bolesti, dok je treći dio radio na informiranju javnosti o održavanju Skupa putem društvenih mreža (Facebook, Instagram).

Za potrebu oglašavanja i promocije *1. studentskog skupa o rijetkim bolestima* postavljeni su tiskani poster na sva značajnija mjesta Medicinskog fakulteta u Zagrebu te KBC-a „Zagreb“ na kojima se okupljaju studenti. Događaj je najavljivan i putem društvenih mreža gdje je popraćen s velikim zanimanjem (Slika 19.). Hrvatski savez za rijetke bolesti na svojoj je Facebook stranici također objavio pozivnicu za sudjelovanje na *1. studentskom skupu o rijetkim bolestima* (Slika 20.).

Za potrebe skupa volonteri su izradili četiri verzije informativnih letaka o dijagnozama rijetkih bolesti, njihovoj kliničkoj slici, dijagnostici i liječenju. Prikazane su Gaucherova bolest, Porfirije, Rendu-Osler-Weber sindrom te tablica lizosomskih bolesti nakupljanja. Letci su izloženi kao dodatni materijal i podijeljeni sudionicima skupa (Slika 21.).

Za sve predavače tiskana je zahvalnica s njihovim imenom i prezimenom koju je svakome od predavača na kraju predavanja voditelj *Studentske linije za rijetke bolesti* uručio kao znak zahvalnosti za doprinos *1. studentskom skupu o rijetkim bolestima* (Slika 22.).

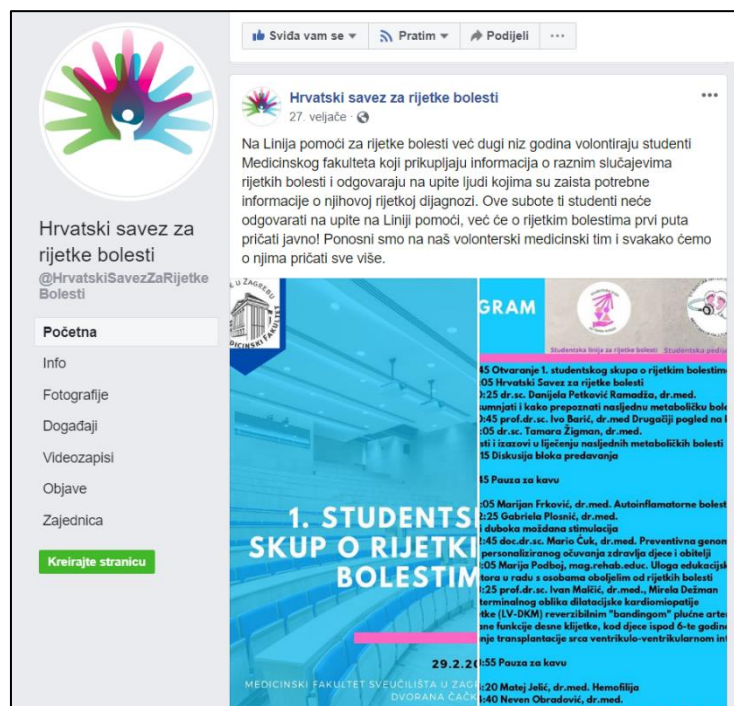
Dan prije održavanja *1. studentskog skupa o rijetkim bolestima*, 28. veljače, Josip Stojić (voditelj *Studentske linije za rijetke bolesti*) te Sara Bajlo (dopredsjednica HSRB-a) gostovali su u emisiji „Zagrebe, dobro jutro“ na Z1 televiziji (Slika 23.). U emisiji je bilo govora o rijetkim bolestima općenito i problematici koja se uz njih veže te o Međunarodnom danu rijetkih bolesti. Josip Stojić odgovorio je na pitanja koja su se odnosila na studente medicine i važnosti njihovog razumijevanja pozadine rijetkih bolesti. Predstavljen je volonterski rad

Studentske linije za rijetke bolesti te su na kraju svi gledatelji pozvani da se pridruže obilježavanju Međunarodnog dana rijetkih bolesti 29. veljače sudjelujući u kampanji „Klikni za rijetke“ na Trgu Petra Preradovića ili gostujući na nekom od brojnih predavanja na *1. studentskom skupu o rijetkim bolestima* na Dekanatu Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu (Šalata 3).

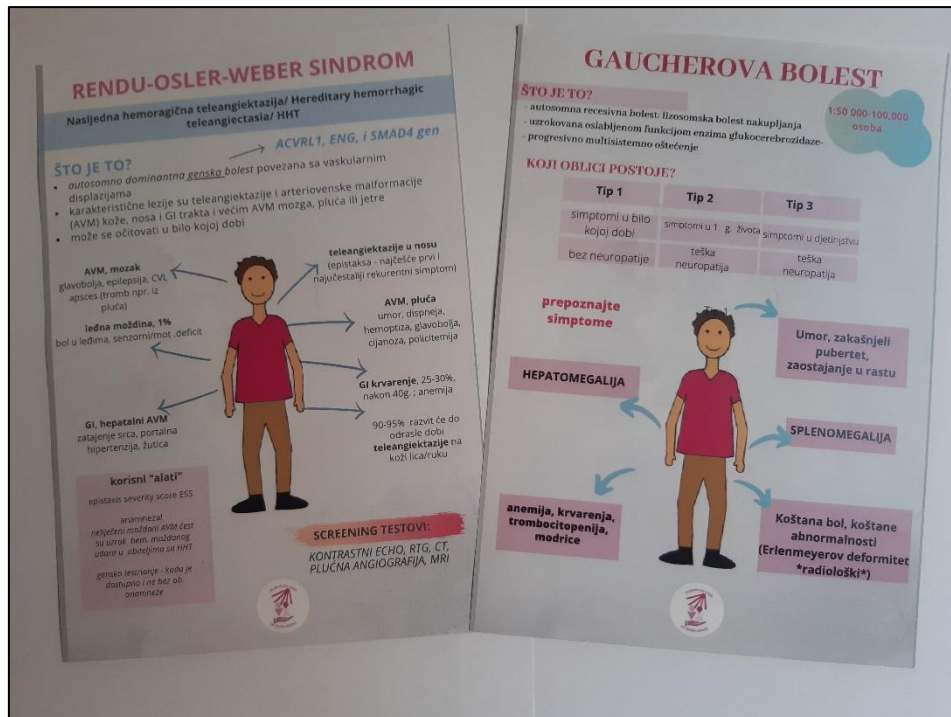
Mjesto i vrijeme održavanja *1. studentskog skupa o rijetkim bolestima* bilo je 29. veljače u dvorani „Miroslav Čačković“ na Dekanatu Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu (Šalata 3) od 9.30 do 16.00 sati. Na skupu su brojni cijenjeni predavači iz područja rijetkih bolesti, ali i šire, održali raznovrsna i zanimljiva predavanja koja su privukla veći broj zainteresiranih studenata. Predavači skupa bili su: prof. dr. sc. Ivo Barić; dr. sc. Danijela Petković Ramadža; dr. sc. Tamara Žigman; Marijan Frković, dr. med.; Gabriela Plosnić, dr. med.; doc. dr. sc. Mario Ćuk; Marija Podboj, mag. rehab. educ.; prof. dr. sc. Ivan Malčić i gđa Mirela Dežman; Matej Jelić, dr. med.; Neven Obradović-Kuridža, dr. med. i Tamara Kvas, tajnica Hrvatskog saveza za rijetke bolesti. Nakon svakog predavanja održana je i zanimljiva rasprava s brojnim pitanjima za predavače. Zanimljiva diskusija često bi se nastavljala u pauzama za kavu. Na kraju Skupa studenti volonteri su održali tri prikaza slučaja rijetkih bolesti koje su ujedno bile i jedni od upita u *Studentskoj liniji za rijetke bolesti* (Moyamoya bolest, Porfirije, Rendu-Osler-Weberova bolest). Skup je zaključen željom organizatora da ovaj skup postane tradicija narednih godina. Time bi studenti medicine postali već od studentskih dana senzibilizirani na problematiku s kojom se susreću oboljeli od rijetkih bolesti i njihovi članovi obitelji te kako im oni mogu pomoći u budućem liječničkom radu (Slika 24., 25., 26., 27.).



Slika 19. Prikaz događaja na društvenoj mreži



Slika 20. HSRB objavljuje pozivnicu za 1. studentski skup o rijetkim bolestima na svojoj Facebook stranici



Slika 21. Prikaz nekih od letaka koje su izradili volonteri za 1. studentski skup o rijetkim bolestima



Slika 22. Primjer zahvalnice



Slika 23. Gostovanje u emisiji „Zagrebe, dobro jutro“ Z1 televizije



Slika 24. Poster za 1. studentski skup o rijetkim bolestima



Slika 25. Prof. dr. sc. Ivo Barić izlaže predavanje „Drugačiji pogled na ketone“



Slika 26. Volonteri Linije, članovi Saveza i predavači na 1. studentskom skupu o rijetkim bolestima

29.2.2020, 9:30 - 16:00

dvorana Čačković, Dekanat Medicinskog fakulteta, Šalata 3b

1. studentski skup o rijetkim bolestima



9.30 - 9.45: Otvaranje 1. studentskog skupa o rijetkim bolestima

9.45 - 10.05: Hrvatski Savez za rijetke bolesti

10.05 - 10.25: dr.sc. Danijela Petković Ramadža, dr.med.: *Kada posumnjati i kako prepoznati nasljednu metaboličku bolest?*

10.25 - 10.45: prof.dr.sc. Ivo Barić, dr.med.: *Drugačiji pogled na ketone*

10.45 - 11.05: dr.sc. Tamara Žigman, dr.med.: *Mogućnosti i izazovi u liječenju nasljednih metaboličkih bolesti*

11.05 - 11.15: *Diskusija nakon bloka predavanja*

11.15 - 11.45: *Pauza za kavu*

11.45 - 12.05: Marijan Frković, dr.med.: *Autoinflamatorne bolesti*

12.05 - 12.25: Gabriela Plosnić, dr.med.: *Distonije i duboka moždana stimulacija*

12.25 - 12.45: doc.dr.sc. Mario Čuk, dr.med.: *Preventivna genomika u funkciji personaliziranog očuvanja zdravlja djece i obitelji*

12.45 - 13.05: Marija Podboj, mag.rehab.educ.: *Uloga edukacijskog rehabilitatora u radu s osobama oboljelim od rijetkih bolesti*

13.05 - 13.25: prof.dr.sc. Ivan Malčić, dr.med., Mirela Dežman: *Liječenje terminalnog oblika dilatacijske kardiomiopatije lijeve klijetke (LV-DKM) reverzibilnim bandingom plućne arterije (rPAB) kod očuvane funkcije desne klijetke, kod djece ispod 6-te godine. Izbjegavanje transplantacije srca ventrikulo-ventrikularnom interakcijom*

13.25 - 13.55: *Pauza za kavu*

14.00 - 14.20: Matej Jelić, dr.med.: *Hemofilija*

14.20 - 14.40: Neven Obradović, dr.med.: *Povijest Studentske Linije za rijetke bolesti te rijetke bolesti u vanbolničkoj hitnoj službi*

14.40 - 15.40: *studenti volonteri Linije za rijetke bolesti: Prikazi slučajeva (Moyamoya bolest; Porfirije; Rendu-Osler-Weber bolest)*

15.40 - 16.00: *Završna rasprava i zatvaranje Skupa*

*Rijetki inspiriraju.
Ostavi trag!*



Slika 27. Program 1. studentskog skupa o rijetkim bolestima

4. REZULTATI

Iza šest godina rada *Studentske linije za rijetke bolesti* krije se više od 600 odgovorenih upita. Na pitanja članova *Hrvatskog saveza za rijetke bolesti* marljivo je tijekom godina odgovaralo više od 50 studenata medicine. Odgovaranjem na pitanja medicinske problematike koji uključuju opise dijagnoza rijetkih bolesti, tumačenje nalaza i savjetovanje kome od liječnika specijalista bi se oboljeli od rijetkih bolesti trebali obratiti te na koji kontakt, pretraživanje klasifikacije pojedinih dijagnoza i najnovijih dostupnih metoda liječenja u svijetu, studenti volonteri pružili su potporu HSRB-u, ali i oboljelima. Korištenjem relevantne literature (PubMed, Scopus, Web of Science) i pouzdanih internetskih stranica (GARD, NIH, NORD, Orphanet), konzultacijom s liječnicima specijalistima i izbjegavanjem korištenja kompliciranih medicinskih izraza u svojim odgovorima volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* omogućili su korisnicima brz pristup pouzdanim informacijama.

Studentska linija za rijetke bolesti potpomaže rad HSRB-a i prevođenjem stranih članaka na hrvatski jezik, pisanjem članaka za njihove internetske stranice i sudjelovanjem u pripremi materijala za prijave na različite natječeaje.

Linija svojim radom na razne načine promiče ideju HSRB-a o važnosti razvijanja empatije i podrške prema oboljelima od rijetkih bolesti i njihovim obiteljima. Na to ukazuje sve veći broj novih studenata volontera koji su prepoznali vrijednost rada *Studentske linije za rijetke bolesti* i koji, uz pomoć starijih studenata volontera, aktivno sudjeluju u djelovanju Linije. Studenti volonteri rado sudjeluju na konferencijama i simpozijima o rijetkim bolestima. Od 2015. do 2018. godine predstavljali su svoj rad na *Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima* s međunarodnim sudjelovanjem 2016. godine u organizaciji Hrvatskog društva za rijetke bolesti, Hrvatskog liječničkog zbora i Hrvatskog saveza za rijetke bolesti, *Hrvatskom kongresu humane genetike* održanom u Splitu 2015. godine i na *European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ERCD 2016)* održanom u Edinburghu 2016. godine.

Studentska linija za rijetke bolesti redovito se uključuje u projekt obilježavanja Međunarodnog dana rijetkih bolesti 28., odnosno 29. veljače. Tako su 2018. godine volonteri Linije u suradnji sa HSRB-om obilježili taj dan pod sloganom „Zagrli za rijetke“ na ŠNZ-u „Andrija Štampar“.

Ove godine, po prvi puta, na Međunarodni dan rijetkih bolesti, 29. veljače, *Studentska linija za rijetke bolesti* organizirala je *1. studentski skup o rijetkim bolestima* koji su podržali Hrvatski savez za rijetke bolesti (HSRB) i Studentska sekcija za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu. Na skupu su sudjelovali brojni cijenjeni predavači iz područja rijetkih bolesti, ali i ostalih specijalnosti, te održali raznovrsna i zanimljiva predavanja. Cilj skupa bio je upoznati studente medicine s problematikom rijetkih bolesti, poteškoćama na koje nailaze oboljeli, ukazati na nedostatke nedovoljnog znanja o ovim bolestima te na iznimnu važnost suradnje liječnika različitih područja medicine.

5. CILJEVI ZA BUDUĆNOST

Volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* u narednim godinama imaju u cilju potaknuti još veći broj studenata da se priključi radu u Liniji. Suradnja *Hrvatskog saveza za rijetke bolesti* i *Studentske linije za rijetke bolesti* svakom godinom postaje sve veća i uspješnija. Tako i ove godine volonteri planiraju sudjelovati na *6. Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima* s međunarodnim sudjelovanjem u organizaciji *Hrvatskog društva za rijetke bolesti*, *Hrvatskog liječničkog zbora* i *Hrvatskog saveza za rijetke bolesti*.

Studenti volonteri planiraju održati još skupova sličnih ovogodišnjem *1. studentskom skupu o rijetkim bolestima* kako bi studente i širu javnost potaknuli na promišljanje o rijetkim bolestima.

U planu je i izrada edukativne promotivne platforme na društvenoj mreži kojom bi se promovirao rad *Studentske linije za rijetke bolesti* među studentskom populacijom objavljivanjem važnih i zanimljivih informacija o rijetkim bolestima. Također, želja studenata volontera je snimiti edukativne video materijale o rijetkim bolestima u suradnji s bivšim volonterima Linije, sadašnjim liječnicima, kako bi šira javnost imala moderniji, lako dostupan i relevantan izvor informacija.

6. ZAKLJUČAK

Rijetke bolesti, od kojih boluje između 263 i 446 milijuna ljudi u svijetu, bolesti su koje se izuzetno teško dijagnosticiraju, a još teže liječe. Skrb o oboljelima iziskuje veliko znanje, razumijevanje i empatiju liječnika. Dijagnoza rijetkih bolesti predstavlja najveću bitku onima kojima je postavljena i njihovim obiteljima. Zato je važno širiti svijest o ovim bolestima, poticati liječnike i studente medicine da se zanimaju za njih te ih educirati o njima kako bi ih imali na umu pri izazovima svog svakidašnjeg rada i tako ih uspjeti pravodobno prepoznati. Ključno je naglasiti važnost razumijevanja i suosjećanja s bolesnicima. Liječnikova dužnost je shvatiti pacijentovu zabrinutost i želju da razumije svoju bolest i maksimalno mu pomoći u tome.

U tome veliku ulogu ima i Hrvatski savez za rijetke bolesti, a i mi, volonteri *Linije*, koji nastojimo barem mrvicu olakšati nemir i tjeskobu pacijenata koji tragaju za informacijama. Iskustvo volonterskog rada čini nas suosjećajnijima, boljim ljudima i boljim budućim liječnicima. Pri, gotovo svakodnevnom, odgovaranju na različite upite oboljelih susrećemo se s brojnim rijetkim bolestima koje kroz ovaj rad imamo priliku bolje razumjeti. Volontiranje u *Studentskoj Liniji za rijetke bolesti* čini nas pažljivijima prema detaljima i priprema za kasniji profesionalni rad. Također, uči nas koliko je bitan timski rad i interdisciplinarni pristup pacijentima jer ove bolesti nerijetko zahvaćaju razne organske sustave i zahtijevaju multidisciplinarni pristup liječenju.

Mi, kao studenti Medicinskog fakulteta i volonteri *Linije* nastojat ćemo i dalje svojim radom pomagati potrebitima, istraživati, propitkivati i biti dosljedni u traženju informacija koje nekome zaista puno znače. Nastavit ćemo širiti svijest i zanimanje za ovo područje kako bi se dijagnoze postavljale brže, i tako spriječile teške posljedice bolesti koje se otkriju prekasno. Ostavimo trag! Jer Rijetki inspiriraju.

7. ZAHVALE

Velika zahvala prije svega Hrvatskom savezu za rijetke bolesti koji cijeni naš volonterski rad te pruža podršku i uključuje nas, volontere, u svoje projekte.

Zahvaljujemo se svim dosadašnjim studentima volonterima *Studentske linije za rijetke bolesti* koji su pomogli svojim radom u Liniji kroz njezino šestogodišnje postojanje. Bez svih njih rad Linije danas ne bi postojao.

Zahvaljujemo se svim liječnicima koji su nas znali usmjeriti u našim nedoumicama u odgovaranju na upite članova Saveza te imali strpljenja u pojašnjavanju svih nejasnoća.

Hvala svim dosadašnjim voditeljima Studentske sekcije za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koji su podržavali volonterski rad Linije i njezine projekte.

Još jedno veliko hvala Studentskoj sekciji za pedijatriju Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu i Hrvatskom savezu za rijetke bolesti koji su nam pomogli da održimo *1. studentski skup o rijetkim bolestima*.

Hvala svim administratorima društvenih stranica na kojima je objavljena vijest o održavanju *1. studentskog skupa o rijetkim bolestima* (STUDMEF, Zdravo sveučilište, Studentski zbor Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu, Studentska sekcija za pedijatriju, Hrvatski savez za rijetke bolesti) te Z1 televiziji na čiji smo poziv predstavili rad *Studentske linije za rijetke bolesti* i promovirati održavanje Skupa.

Hvala svim predavačima koji su se odazvali na naš poziv da održe svoja predavanja na *1. studentskom skupu o rijetkim bolestima*. Njihova zanimljiva predavanja i rasprave koje su potaknuli pridonijele su promicanju svijesti o problematici rijetkih bolesti među svim sudionicima Skupa.

Jedno veliko hvala svim sudionicima koji su prisustvovali *1. studentskom skupu o rijetkim bolestima*. Bez njih cijeli Skup ne bi imao smisla. Nadamo se da će održavanje sličnih skupova biti sve češće kako bi se među što većim dijelom javnosti proširila svijest o važnosti razumijevanja osoba oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih članova obitelji.

Na kraju, veliko hvala prof. dr. sc. Iveti Merćep, prof. dr. sc. Ivi Bariću, doc. dr. sc. Ivanu Pećinu, doc. dr. sc. Mariju Ćuku te Hrvatskom savezu za rijetke bolesti koji su prepoznali naš trud i podržali nas svojim preporukama u prijavi na ovaj Natječaj za Rektorovu nagradu.

8. POPIS LITERATURE

1. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, i sur. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Gen.* 2020;28:165–173.
2. Jonas K, Waliora M, Holda M, Sulicka-Grodzicka J, Strach M, Podolec P, i sur. Knowledge on rare diseases among health care students – the effect of targeted education. *Przegl Epidemiol.* 2017;71(1):80-89.
3. Drug discovery world. Therapeutics [Internet] Vickers DJ. 2003 - Challenges and Opportunities In The Treatment of Rare Diseases [pristupljeno 05.05.2020.]. Dostupno na: <https://www.ddw-online.com/therapeutics/p211490-challenges-and-opportunities-in-the-treatment-of-rare-diseases.html>
4. Domaradzki J, Walkowiak D. Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: A case study from Poland. *Intractable Rare Dis Res.* 2019 Nov;8(4):252-259.
5. Hrvatski savez za rijetke bolesti. [Internet]. Zagreb – O Savezu; [pristupljeno 04.05.2020.]. Dostupno na: <http://www.rijetke-bolesti.hr/o-savezu/>
6. Hrvatski savez za rijetke bolesti. [Internet]. Zagreb - Linija pomoći za rijetke bolesti; 2020 Mar 3 [pristupljeno 02.05.2020.]. Dostupno na: <http://www.rijetke-bolesti.hr/linija-pomoci-za-rijetke-bolesti/>
7. Barač A, Marinović V, Martić A, Obradović-Kuridža N, Rašić D, Šaler F, i sur. Rare Diseases Helpline: an online collaboration between the Croatian Alliance for Rare Diseases and University of Zagreb School of Medicine
8. Kvas T, Stojić J. 5. Nacionalna konferencija i simpozij o rijetkim bolestima s međunarodnim sudjelovanjem. *MEF.hr.* 2018;37:120-121.

9. SAŽETAK

Projekt *Studentska linija za rijetke bolesti* okuplja studente Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koji surađuju s Hrvatskim savezom za rijetke bolesti (HSRB).

Studenti volonterski odgovaraju na upite medicinske tematike osoba oboljelih od rijetkih bolesti i članova njihovih obitelji. Oboljelima se tako pokušava olakšati proces prilagodbe na dijagnozu rijetke bolesti i na život s rijetkom bolešću. Svojim angažmanom volonteri pokušavaju unijeti jasnoću i usmjeriti članove kroz često neprohodne i konfuzne medicinske informacije. Tijekom šestogodišnjeg postojanja, volonteri *Linije* odgovorili su na preko 600 postavljenih upita.

Osim humanitarnog aspekta, rad u *Liniji* studentima pruža priliku za učenje o rijetkim bolestima, uvježbavanje komunikacije s pacijentima i prevođenje stručnih medicinskih pojmova na pacijentima razumljiv rječnik. Sve su to itekako važne vještine za budući rad liječnika. Za kvalitetan rad *Linije* važna je i interdisciplinarna suradnja sa socijalnim radnicima, psiholozima i liječnicima koji su stručnjaci za određene rijetke bolesti.

Volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti* rade i na edukaciji i promociji skrbi za pacijente oboljele od rijetkih bolesti, sudjeluju na skupovima i konferencijama o rijetkim bolestima, komuniciraju s medijima i pomažu u pisanju stručnih članaka. Ove, 2020. godine organizirali su i *1. studentski skup o rijetkim bolestima*, koji je za cilj imao i ostale studente pobliže upoznati s problematikom rijetkih bolesti te predstaviti šestogodišnji rad *Linije*.

10. SUMMARY

The project *Student's Line for Rare Diseases* brings together medical students from the University of Zagreb School of Medicine who do volunteer work in collaboration with the *Croatian Association for Rare Diseases (HSRB)*.

The volunteering work of the students consists of responding to inquiries regarding medical issues made by people with rare diseases or their family members. By doing so, the volunteers are trying to ease the patient's adjustment process to the rare disease diagnosis and the change in lifestyle altogether. The volunteers aspire to bring clarity and guidance to the patients who are faced with difficulties in understanding often perplexing medical information. During the six years of the *Line's* existence, the volunteers have successfully responded to over 600 medical inquiries.

The work on this project also provides the students with the unique opportunity to learn about rare diseases, practice communicating with the patients as well as how to adjust medical vocabulary to be understood by the patients. All of the mentioned equips future medical doctors with a rather important set of skills. The quality of the *Line's* work also depends on interdisciplinary collaboration with social workers, psychologists and doctors who are specialists for specific rare diseases.

The volunteers of *Student's Line for Rare Diseases* also work on educating the people and raising awareness about rare diseases, alongside with promotion of the needed care for those patients. Furthermore, they attend congresses and conferences on the topic of rare diseases, interact with the media and contribute to the writing of professional articles. They have organized the *1st Student's Congress on Rare Diseases* in 2020 intending to familiarize other students with the complexity of rare diseases and to present the six-year-long work of the *Line*.

POPIS SLIKA

Slika 1. Grafički prikaz broja volontera u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i> po akademskim godinama djelovanja	6
Slika 2. Primjer odgovora na jedan od upita u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i>	8
Slika 3. Grafički prikaz broja odgovorenih upita po pojedinoj godini u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i>	9
Slika 4. Prikaz broja odgovorenih upita <i>Studentske linije za rijetke bolesti</i> sa službenog e-mail računa	10
Slika 5. Prikaz načina raspodjele i označavanja upita pojedinih volontera sa službenog e-mail računa <i>Studentske linije za rijetke bolesti</i>	11
Slika 6 Prikaz učestalosti pojedinih medicinskih specijalnosti povezanih s upitima o dijagnozama rijetkih bolesti u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i>	13
Slika 7. Slikovni prikaz letka izrađenog u svrhu promocije i poziva zainteresiranih studenata na volontiranje u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i>	14
Slika 8. Grafički prikaz broja novih i prijašnjih volontera po studijskim godinama u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i> za akademsku 2019./2020. godinu	15
Slika 9. Prikaz dijela programa 4. <i>Nacionalne konferencije o rijetkim bolestima</i> na kojem je plavom bojom uokviren termin predavanja <i>Studentske linije za rijetke bolesti</i>	17
Slika 10. Volonteri <i>Studentske linije za rijetke bolesti</i> izlažu poster na 4. <i>Nacionalnoj konferenciji o rijetkim bolestima</i>	17
Slika 11. Prvi dio članka u listu MEF.hr o održanoj 5. <i>Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima</i>	18
Slika 12. Drugi dio članka u listu MEF.hr o održanoj 5. <i>Nacionalnoj konferenciji i simpoziju o rijetkim bolestima</i>	18
Slika 13. Prikaz naslova i autora postera rada izloženog na dvije konferencije.....	19
Slika 14. Logo kampanje Hrvatskog saveza za rijetke bolesti 2019. godine	19
Slika 15. Volonteri <i>Studentske linije za rijetke bolesti</i> na promociji spota s članovima HSRB-a	20

Slika 16. Dvorana u kojoj se premijerno prikazao promotivni spot „Rijetki inspiriraju. Ostavi trag!”	20
Slika 17. Obilježavanje Međunarodnog dana rijetkih bolesti 2018. godine na Trgu Petra Preradovića u Zagrebu	21
Slika 18. Studenti volonteri <i>Studentske linije za rijetke bolesti</i> na obilježavanju Međunarodnog dana rijetkih bolesti 2018. godine na Školi narodnog zdravlja „Andrija Štampar“	22
Slika 19. Prikaz događaja na društvenoj mreži.....	25
Slika 20. HSRB objavljuje pozivnicu za <i>1. studentski skup o rijetkim bolestima</i> na svojoj Facebook stranici	25
Slika 21. Prikaz nekih od letaka koje su izradili volonteri za <i>1. studentski skup o rijetkim bolestima</i>	26
Slika 22. Primjer zahvalnice.....	26
Slika 23. Gostovanje u emisiji „Zagrebe, dobro jutro“ Z1 televizije.....	27
Slika 24. Poster za <i>1. studentski skup o rijetkim bolestima</i>	27
Slika 25. Prof. dr. sc. Ivo Barić izlaže predavanje „Drugačiji pogled na ketone“.....	28
Slika 26. Volonteri Linije, članovi Saveza i predavači na <i>1. Studentskom skupu o rijetkim bolestima</i>	28
Slika 27. Program <i>1. studentskog skupa o rijetkim bolestima</i>	29

POPIS TABLICA

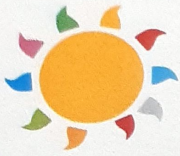
Tablica 1. Broj studenata volontera u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i> po pojedinoj akademskoj godini	6
Tablica 2. Broj odgovorenih upita u <i>Studentskoj liniji za rijetke bolesti</i> prema vremenskom okviru	9
Tablica 3. Prikaz učestalosti medicinskih specijalnosti povezanih s upitima	12

PRILOZI

U prijavi na Natječaj za Rektorovu nagradu u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“ u akademskoj godini 2019./2020., projekt *Studentska linija za rijetke bolesti* svojom preporukom podržali su:

- 1.) prof. dr. sc. Iveta Merćep, dr. med. – predsjednica Hrvatskog društva za rijetke bolesti
- 2.) prof. dr. sc. Ivo Barić, dr. med. – pročelnik Zavoda za medicinsku genetiku i bolesti metabolizma Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb
- 3.) doc. dr. sc. Ivan Pećin, dr. med. – specijalist interne medicine, endokrinolog i dijabetolog na Zavodu za bolesti metabolizma Klinike za unutarnje bolesti KBC-a Zagreb
- 4.) doc. dr. sc. Mario Ćuk, dr. med. – specijalist pedijatrije, uži specijalist pedijatrijske endokrinologije, dijabetesa i bolesti metabolizma na Zavodu za medicinsku genetiku i bolesti metabolizma Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb
- 5.) Hrvatski savez za rijetke bolesti – preporuku napisala Sara Bajlo, dopredsjednica HSRB-a

Napomena: Preporuke su priložene prema navedenom redoslijedu na kraju projekta.



Hrvatski liječnički zbor - Hrvatsko društvo za rijetke bolesti - Šubićeva 9, Zagreb, Hrvatska
Predsjednica: Doc. dr. sc. Iveta Merćep, tel: 01/4600 107, fax: 01/4600 160, e-mail: imercep@gmail.com
Tajnik: Nediljko Šučur, dr.med., tel: 01/4600 103, e-mail: rijetke.bolesti.hlz@gmail.com
Web stranica: www.rijetke-bolesti.org

Zagreb, 28. svibnja 2020.

PREDMET: Preporuka za "Studentsku liniju za rijetke bolesti" za Rektorovu nagradu u kategoriji "Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici"

Poštovani,

Unazad dvadesetak godina znanje o rijetkim bolestima doživjelo je eksponencijalan rast. Međutim, informacije o specifičnim rijetkim bolestima često su i dalje teško dostupne, pa je potreba za ovim znanjem prisutna ne samo kod pacijenata i njihovih obitelji, nego i među stručnjacima i tijelima državne uprave. Širenje informacija o rijetkim bolestima složen je zadatak, jer je znanje o njihovoj dijagnozi, liječenju, mogućnostima prevencije i službama koje stoje na raspolaganju djelomično i raspršeno. Prikupljanje i širenje točnih informacija u obliku koji je prilagođen potrebama stručnjaka, pacijenata i njihovih obitelji ključno je za unapređenje brige za zdravlje oboljelih od rijetkih bolesti.

Kao predsjednica Društva za rijetke bolesti pri Hrvatskom liječničkom zboru mogu naglasiti da u suradnji sa Savezom za rijetke bolesti radimo na unapređenju dostupnosti informacija o rijetkim bolestima i o mogućnostima zdravstvene zaštite za pacijente, zdravstvene radnike svih profila kao i za druge stručnjake uključene u zbrinjavanje pacijenata s rijetkim bolestima i njihovih obitelji. Kada su u pitanju individualni slučajevi pacijenata, tome uvelike pomažu studenti volonteri *Studentske linije za rijetke bolesti*.

Pred nama je još puno posla kada su u pitanju rijetke bolesti, ali osobno me raduje da postoje studenti koji su već u volonterskom radu predani ovako osjetljivoj temi i što će jednog dana biti liječnici koji će zbog iskustva koje stječu razumjeti problematiku i imati pravovaljani pristup pacijentima s rijetkim bolestima. Smatram da su *Studentska linija za rijetke bolesti* i studenti volonteri zaslužili Rektorovu nagradu u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“. Posebno je važno što svoj rad svake godine podižu na višu razinu i što spremno sudjeluju u svim aktivnostima koje se pojavljuju u stručnoj zajednici koja unapređuje skrb o rijetkim bolestima.

S poštovanjem,



HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR
Hrvatsko društvo za rijetke bolesti
CROATIAN MEDICAL ASSOCIATION
Croatian Society for Rare Diseases
10000 Zagreb, Šubićeva 9

Prof. dr. sc. Iveta Merćep, dr. med.

Dopredsjednica: prof.dr.sc. Ingeborg Barišić
Upravni odbor: Akademik Željko Reiner, prof. dr. sc. Diana Muačević Katanec, doc.dr.sc.Alenka Gagro, dr.sc.Ivona Sansović, prof.dr.sc.Vida Čulić, doc.dr.sc. Ivan Pećin i dr. Mijana Kero

KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR
Klinika za pedijatriju
Medicinskog fakulteta

Kišpatićeva 12, Rebro, 10000 Zagreb

Predstojnik: Prof.dr.sc. Jurica Vuković, dr. med



Zavod za genetiku i bolesti metabolizma

Referentni centar za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti
djece Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske

Telefon: +385-1- 2388-318
Telefaks: +385-1- 2421-535
E-mail: ibaric@kbc-zagreb.hr

Prof. dr.sc. Damir Boras, rektor
Sveučilište u Zagrebu
Trg Republike Hrvatske 14
10000 Zagreb

Zagreb, 24. travnja 2020.

**Predmet: Preporuka za "Studentsku liniju za rijetke bolesti" za Rektorovu nagradu u kategoriji
"Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici"**

Poštovani gospodine rektore,

rado pišem preporuku za studentice i studente koji sudjeluju u radu "Studentske linije za rijetke bolesti" jer sam njihove rad i zalaganje imao prilike upoznati s više strana koje u nastavku navodim zasebno.

Ponajprije, a to je i glavni motiv ove preporuke, „Studentska linija za rijetke bolesti“ daje vrlo vrijedan doprinos radu Hrvatskog saveza za rijetke bolesti, udruge bolesnika s rijetkim bolestima i njihovih obitelji. Za naglasiti je da ta udruga okuplja više stotina bolesnika s rijetkim bolestima i članova njihovih obitelji i da nedvojbeno postoji višestruko veće mnoštvo bolesnika s rijetkim bolestima i njihovih obitelji koji nisu formalno članovi Udruge, ali jednako trebaju pomoć. Kao voditelj Referentnog centra za genetiku i bolesti metabolizma u djece Ministarstva zdravstva Republike Hrvatske koji u svojem radu i kroz suradnju s drugim jedinicama zdravstvenog sustava godišnje otkriva u našoj dječjoj populaciji desetke novih slučajeva rijetkih bolesti, mirne savjesti mogu posvjedočiti da je pojavnost rijetkih bolesti i njihovih oblika mnogo veća nego što javnost, pa i stručna, to doživljava i zna. Zato je pomoć koju Hrvatski savez za rijetke bolesti, a s njim i „Studentska linija za rijetke bolesti“ kao njegov sastavni dio, pruža našoj populaciji mnogo veća nego što se to manje informiranima može činiti.

Projekt „Studentska linija za rijetke bolesti“ nije nov i još bez postignutih rezultata. Započeo je 2014. godine suradnjom Hrvatskog saveza za rijetke bolesti i studenata Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu. Okuplja studente volontere Medicinskog fakulteta koji su željni pomoći prikupljanjem informacija o različitim rijetkim bolestima i odgovoriti na razne upite ljudi koji trebaju dodatne informacije o svojim rijetkim bolestima i koje ponekad i ne mogu dobiti kroz uobičajene putove koje nudi zdravstveni sustav, katkad jer stručne informacije nisu lako dostupne ili se radi o paramedicinskim, ali zapravo životno važnim pitanjima vezanim za rijetke bolesti, od dostupnosti nekih metoda liječenja do onih iz sfera društvene prihvaćenosti.

Važno je da je „Studentska linija za rijetke bolesti“ trajni projekt pa njezini članovi, s ciljem privlačenja što većeg broja studenata volontera, na početku svake akademske godine upućuju poziv studentima medicine da se priključe projektu, nauče o rijetkim bolestima, a time i pomognu bolesnicima s rijetkim bolestima i

članovima njihovih obitelji. „Studentska linija za rijetke bolesti“ danas okuplja 17 studenata volontera. Kroz svoj šestogodišnji rad, studenti volonteri su odgovorili na više od 600 raznovrsnih upita bolesnika s rijetkim bolestima i članova njihovih obitelji i na brojne druge načine pomogli Hrvatskom savezu za rijetke bolesti, koji visoko cijeni ovu pomoć i vrlo je zahvalan za nju.

Osim pomoći pri odgovaranju na upite bolesnika „Studentska linija za rijetke bolesti“ iskazala se i kroz brojne druge aktivnosti među kojima su obilježavanje međunarodnog Dana rijetkih bolesti, pohađanje i organiziranje stručne Nacionalne konferencije o rijetkim bolestima, edukacija djelatnika u sustavima zdravstvene i socijalne skrbi, organiziranje događanja sa studentima, sudjelovanje u javnim događanjima, kao i prevođenje i priprema stručnih tekstova. Studentska linija za rijetke bolesti je ove godine organizirala i „1. studentski skup o rijetkim bolestima“ s ciljem osvješćivanja studentske populacije o rijetkim bolestima o kojima studenti premalo slušaju kroz studij. Kao jedan od predavača, sa zadovoljstvom sam svjedočio odlično organiziranom skupu, raznovrsnim i zanimljivim predavanjima iz kojih su mnogo mogli naučiti i medicinari i nemedicinari, te posebno poletu i motivirajućem ozračju koje je kao organizator stvorila „Studentska linija za rijetke bolesti“

Povrh navedenoga, mnoge od kolegica i kolega iz „Studentske linija za rijetke bolesti“ poznajem kao natprosječne studente i članove Studentske sekcije za pedijatriju Medicinskog fakulteta s posebno izraženim interesom za zdravlje djece i pomoć koju u tom pogledu mogu pružiti. Po mnogo čemu su odličan i motivirajući primjer drugim kolegama, ali i svima izvan Medicinskog fakulteta koji u njima lako mogu prepoznati i onda prihvatiti duh zajedništva, nesebičnosti, optimizma i prosperiteta.

Zbog svih navedenih razloga svesrdno preporučujem članice i članove „Studentske linije za rijetke bolesti“ za Rektorovu nagradu.

S poštovanjem



Prof. dr. sc. Ivo Barić, dr. med.

KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR ZAGREB
KLINIKA ZA UNUTRAŠNJE BOLESTI
ZAVOD ZA BOLESTI METABOLIZMA
REFERENTNI CENTAR MINISTARSTVA ZDRAVSTVA REPUBLIKE HRVATSKE ZA RIJETKE I
METABOLIČKE BOLESTI

Zagreb, 3. lipnja 2020.

PREDMET: Preporuka za „Studentsku liniju za rijetke bolesti“ za Rektorovu nagradu u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“

Poštovani gospodine rektore,

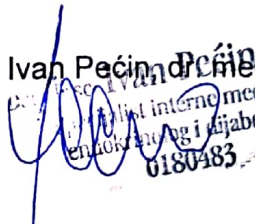
„Studentska linija za rijetke bolesti“ vrlo je važan projekt koji studenti predano vode već nekoliko godina s ciljem prikupljanja kvalitetnih informacija o uzrocima, načinima postavljanja dijagnoze, liječenja i prevencije rijetkih bolesti te razvoj dijagnostičkih metoda, metoda probira i novih oblika liječenja uz osiguravanje njihove dostupnosti oboljelima što i jest krajnji cilj svih liječnika koji su predani rijetkim bolestima. Studenti „Studentske linije za rijetke bolesti“ na dobrom su putu da zavole rad u području rijetkih bolesti i da mu budu predani na višoj razini.

Sve studente medicine treba dobro pripremiti za češća stanja, ali treba mlade kolege i senzibilizirati za neka stanja s kojima se neće često susretati u praksi. Tipičan primjer su rijetke bolesti koje predstavljaju veliki socio-ekonomski problem. U Referentnom centru za metaboličke bolesti provodi se nastava, gdje studenti treće i četvrte godine medicine (na hrvatskom i engleskom jeziku) imaju priliku vidjeti bolesnike koji boluju od rijetkih bolesti. Isto tako treba koristiti svaku priliku da se kroz tribine i edukacije studentima i kolegama liječnicima usadi pomisao na rijetku bolest kada se radi o nepoznatim stanjima tj. uključiti rijetke bolesti u diferencijalno-dijagnostički postupak.

Osobno me raduje kada studenti pokazuju interes za stanja koja se ne susreću svaki dan, a „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“ za „Studentsku liniju za rijetke bolesti“ bila bi dobar poticaj da se još više studenata zainteresira za rijetke bolesti a isto tako da se nagrade kolege, mladi budući liječnici, koji su pokazali interes već sada za ovo područje medicine.

S poštovanjem,

Doc. dr. sc. Ivan Pećin, dr.med.


Klinički bolnički centar Zagreb
Klinika za unutrašnje bolesti
Endokrinolog i dijabetolog
0180483

Doc.dr.sc. Mario Ćuk, dr.med.,
Katedra za pedijatriju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu,
Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb



Predmet: Preporuka za dodjelu Rektorove nagrade u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“ za projekt „Studentska linija za rijetke bolesti“

U Zagrebu, 28. travnja, 2020.

Poštovani,

preporučujem projekt „Studentska linija za rijetke bolesti“ za dodjelu Rektorove nagrade u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“. Projekt „Studentska linija za rijetke bolesti“ okuplja studente Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koji su željni svojim volonterskim duhom pomoći prikupljanjem informacija o raznim slučajevima rijetkih bolesti i odgovaranjem na razne upite ljudi kojima su zaista potrebne informacije o njihovoj rijetkoj bolesti. Tijekom tog rada volonteri su imali prilike upoznati koliko puno poteškoća stoji na putu oboljelima od rijetkih bolesti te članovima njihovih obitelji; od onih administrativnih pa sve do nerazumijevanja drugih pojedinaca koji nisu senzibilizirani na pojam rijetkih bolesti i poteškoća koje oni nose.

Studenti volonteri projekta „Studentska linija za rijetke bolesti“ u suradnji s Hrvatskim savezom za rijetke bolesti (HSRB) pomažu članovima Saveza u traženju najnovijih i relevantnih stručnih informacija o pojedinim rijetkim bolestima. Rijetkih bolesti je mnogo (više od 6000) te često oboljeli od rijetkih bolesti i članovi njihovih obitelji ostaju neshvaćeni i marginalizirani u društvu. Studenti volonteri ovoga hvale vrijednog projekta svojim marljivim radom pokazuju oboljelima od rijetkih bolesti da postoji netko tko se zanima za njih i njihove svakodnevne poteškoće te su glas oboljelih u široj zajednici.

„Studentska linija za rijetke bolesti“ već šest godina u nizu marljivo radi te svake godine podižu svoj rad na višu razinu. Ove godine studenti volonteri su organizirali „1. studentski skup o rijetkim bolestima“ povodom Dana rijetkih bolesti (29.02.2020.) na Medicinskom fakultetu Sveučilišta u Zagrebu. Na tom sam Skupu i sam sudjelovao kao predavač te sam osobno mogao posvjedočiti koliko su izvrsno i profesionalno studenti volonteri projekta „Studentska linija za rijetke bolesti“ održali prvi studentski skup takve vrste.

Nedvojbeno je da dugogodišnji projekt „Studentska linija za rijetke bolesti“ pokazuje veliku društvenu ulogu u isticanju problematike rijetkih bolesti te pruža velikodušnu volontersku pomoć u mnogim područjima djelovanja. Preporučujem projekt „Studentska linija za rijetke bolesti“ i kolege studente volontere za dodjelu Rektorove nagrade u kategoriji „Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici“. Nagrada bi bila veliko priznanje studentima volonterima za njihov rad proteklih godina te veliki poticaj za budući rad. Nagrada bi omogućila akademskoj i široj zajednici da upoznaju problematiku i potrebu za pomoći oboljelima od rijetkih bolesti i njihovim članovima obitelji.

Zahvaljujem.

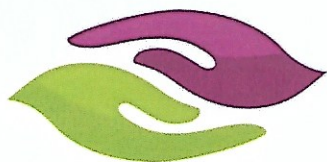
S poštovanjem,

Mario Ćuk

Doc. dr. sc. Mario Ćuk, dr. med.
specijalist pedijatrije
uži specijalist ped. endokrinologije,
dijabetesa i bolesti metabolizma
172910



KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR ZAGREB
KLINIKA ZA PEDIJATRIJU
DNEVNA BOLNICA
ZAGREB, Kišpatićeva 12 1



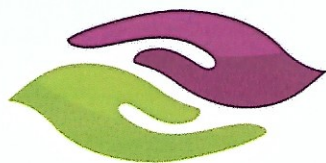
**PISMO PREPORUKE ZA STUDENTE MEDICINSKOG FAKULTETA
SVEUČILIŠTA U ZAGREBU - VOLONTERE NA LINIJI POMOĆI ZA RIJETKE
BOLESTI**

Zagreb, 20. travnja 2020.

Studenti Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu koji volontiraju na liniji pomoći za rijetke bolesti (u nastavku: studenti linije pomoći) već dugi niz godina doprinose radu Hrvatskog saveza za rijetke bolesti. Vlastitim nesebičnim zalaganjem doprinijeli su podizanju javne svijesti o rijetkim bolestima unutar studentske populacije, ali i šire javnosti. Formirali su grupu volontera koja je u neprestanoj suradnji sa Savezom te nam, kao organizaciji koja se svakodnevno susreće s nepoznatim i neistraženim dijagnozama te upitima pacijenata u vezi istih, uvelike izlaze u susret svojim stručnim znanjem.

Od trenutka uspostave suradnje, studenti linije pomoći uključuju se u sve sljedeće aktivnosti: obilježavanje međunarodnog Dana rijetkih bolesti, pohađanje i organiziranje stručne konferencije o rijetkim bolestima, edukaciju djelatnika u sustavima zdravstvene i socijalne skrbi, organiziranje događanja sa studentima, sudjelovanje u javnim događanjima, kao i prevođenje i pripreme stručnih tekstova.

Usprkos svojim ozbiljnim posljedicama, rijetke su bolesti nedovoljno istražene te se o njima nedovoljno zna, ne samo u široj javnosti nego i u medicinskim stručnim krugovima. Organizirali su i 1. Studentski kongres o rijetkim bolestima sa svrhom da uključe i osvijeste buduće medicinske stručnjake od prvih studentskih dana, a posebno one studente koji će u svojem radu dolaziti u kontakt s osobama oboljelima od rijetke bolesti i članovima njihovih obitelji. Kao krovna organizacija koja okuplja preko 1000 individualnih korisnika i 30 udruga članica, svakodnevno se susrećemo s različitim nepoznatim i novim dijagnozama, gdje nam u medicinskom aspektu veliku podršku pružaju upravo studenti linije pomoći.



**Hrvatski savez
za rijetke bolesti**

CROATIAN ALLIANCE FOR RARE DISEASES

Adresa: Ivanićgradska 38, 10 000 Zagreb, Hrvatska
Tel. 385 1 2441 393 / Fax. 385 1 5534 905 / OIB: 84873085315
Žiro račun: 2360000-1101571337 / IBAN: HR50 236 0000 1101571337
SWIFT CODE: ZABA HR2X / E-mail: rijetke.bolesti@gmail.com

www.rijetke-bolesti.hr

U svom šestogodišnjem radu studenti linije pomoći pokazali su iznimno visoku razinu profesionalnosti, savjesnosti i odgovornosti prema radu, stoga podržavamo i njihovu kandidaturu za dodjelu Rektorove nagrade te ih preporučujemo za sve vrste suradnje, partnerstva i projekata.

Smatramo da su *Studentska linija za rijetke bolesti* i studenti volonteri koji stoje iza tog rada kandidat za dodjelu Rektorove nagrade u kategoriji „*Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici*“. Naše priznanje imaju svaki dan i neizmjereno smo im zahvalni na pomoći koju pružaju ovoj osjetljivoj skupini, ali vjerujemo kako bi im Rektorova nagrada u kategoriji „*Nagrada za društveno koristan rad u akademskoj i široj zajednici*“ bila dodatan vjetar u leđa, motivacija za budući rad i potaknula još veći interes studenata da se uključe u društveno koristan rad. Nagrada bi također omogućila akademskoj i široj zajednici da se podiže svijest o problematici rijetkih bolesti o kojima se još uvijek premalo zna.

Za sve dodatne informacije dostupni smo putem e-maila rijetke.bolesti@gmail.com ili na broj telefona 01/ 2441-393.

S poštovanjem,

Sara Bajlo

Dopredsjednica

Hrvatski savez za rijetke bolesti

