

## ТРЕТ СОБИР ЗА РЕТКИ БОЛЕСТИ ВО ЈУГОИСТОЧНА ЕВРОПА

*Ана ПЕТКОВСКА*

Центар за едукација и советување  
Скопје, Македонија

Примено: 05.12.2014  
Прифатено: 09.12.2014  
UDK: 616-039.4(4-12:497.7)(062)

На 15 ноември 2014 година во просториите на Македонската академија на науките и уметностите (МАНУ), се одржа Третата конференција за ретки болести во југоисточна Европа.

Конференцијата свечено беше отворена од **проф. д-р Зоран Гучев** кој ги поздравил присутните и им посака успешна работа. Свој поздравен говор имаше и првата дама на Република Македонија **г-ѓа Маја Иванова**, која е воедно и патрон на асоцијацијата за ретки болести „Живот со предизвици“ и веќе две години по ред е носител на титулата Европски почесен покровител на Европската асоцијација за ретки болести ЕУРОРДИС од Брисел. Со нејзино вклучување во таа заедница, Иванова презеде голем ангажман во областа на ретките болести на национално и европско ниво. Иванова повика и на поддршка за иницијативата за прогласување на 2019 година за Европска година на ретките болести, во која ќе се навршат 20 години од донесувањето на Регулативата на Европската Унија за медицински продукти за ретки болести и 10 години од Препораката на Европскиот совет за поголема активност на полето за ретки болести. Директорот на Истражувачкиот центар за генетски инженеринг и биотехнологија „Г. Д. Ефремов“, **академикот Момир Поленаковиќ**, ја истакна потребата од национален план за ретки болести, бидејќи досега нема стандардизиран пристап за ретки болести. Исто така нема развиена свесност и мерење на третманот.

Адреса за кореспонденција  
*Ана ПЕТКОВСКА*  
Центар за едукација и советување  
ул. „29 Ноември“ бр.77 лок. 1, 1000 Скопје  
Р. Македонија  
Е-пошта: ana.petkovska@ecc.mk

## 3<sup>rd</sup> MEETING ON RARE DISEASE IN SOUTHEASTERN EUROPE

*Ana PETKOVSKA*

Educational Counseling Centre  
Skopje, Macedonia

Received: 05.12.2014  
Accepted: 09.12.2014

On November 15<sup>th</sup>, 2014, at the Macedonian Academy of Science and Art (MANU), the third conference on rare diseases in Southeastern Europe was held.

The conference was officially opened by Prof. Dr. **Zoran Guchev** who welcomed the participants and wished them successful work. The First Lady of the Republic of Macedonia, **Mrs. Maja Ivanova** had her welcomed speech, who is also the patron of the association for rare diseases „Life with Challenges“ and for two years in a row she was awarded the title of European honorary patron of the European Association for rare diseases EURORDIS from Brussels. With her inclusion in the community, Ivanova took a significant commitment in the field of rare diseases at national and European level. Ivanova called for support of the initiative to declare 2019 the European Year of rare diseases, when it will be the 20<sup>th</sup> anniversary since the adoption of the Regulation of the European Union for medical products for rare diseases and 10<sup>th</sup> since the recommendation of the European Council for more activities in the field of rare diseases.

The director of the Research Center for Genetic Engineering and Biotechnology „G.D. Efremov“ the academician **Momir Polenakovic** stressed the need for National plan for rare diseases, because so far there is no standardized approach for rare diseases. Also, there is no developed awareness and measuring of the treatment.

Corresponding Address:  
*Ana PETKOVSKA*  
Educational Counseling Centre  
str. 29 Novembar no. 77 lok. 1, 1000 Skopje  
Republic of Macedonia  
E-mail: ana.petkovska@ecc.mk

Директорката на детската клиника, **проф. д-р Аспазија Софијанова**, во своето обраќање рече дека според статистиката на секои 2.000 лица во светот еден заболува од ретка болест. Се проценува дека со една од тие ретки болести има заболени 350 милиони луѓе. Од постоечките 7.000 различни видови ретки болести, само за 5 проценти има соодветна терапија. Додаде дека оваа година Комисијата за ретки болести на Македонија ќе има цел да го формулира регистрот за пациенти за утврдување на точно потребната терапија и суплументи потребни на пациентите. Најзастапена ретка болест во Македонија е Гошеровата болеста од која боледуваат 13 пациенти од кои седум се деца.

Конференцијата беше поделена во две сесии. Во првата сесија свои презентации имаа **Zvi Laron** од Израел кој зборуваше на тема *Напредокот на механизмот на заштита од рак кај Ларон пациентите и Растот и пубертетот кај вроден изолиран дефицит на хормон на растот*. **Martin Savage** од Лондон, Велика Британија, зборуваше на тема *Ретки и чести индикации за третманот со хормон на растот*. Темата *Невропатологија кај аутизмот* ја презентираше **Горазд Росоклија** од САД. **Cristiane Zweir** од Германија имаше презентација на тема *Клиничките и молекуларните аспекти на Пит-Хопкинс синдромот*. За тоа дали *Аутизмот е ретка болест* зборуваше **Татјана Зорчец** од Македонија. **Зоран Гучев** од Македонија зборуваше за *Молекуларни основи на спондилококостална дисплазија*. **Timothy Cox** од Кембриџ, Велика Британија ни даде *Преглед на Гошеровата болест*. **Вукашин Андриќ** од Загреб, Хрватска, со својата презентација ни запозна со *Substrate reduction therapy (SRT) за Гошеровата болест*.

Втората сесија ја отвори **Јулијан Насков** од Љубљана, Словенија, со својата презентација за *Вредноста од иновациите*. **Владимир Лозановски** од Германија зборуваше за *Прогресивната фамилијарна интрахепатична холестаза (PFIC) од перспектива на хирургот*. За *Генетиката на невролитијаза и неврокалцијаза* зборуваше **Велибор Тасиќ** од Македонија. Ацо Костовски од Македонија не запозна со предизвиците во дијагнозата и третманот на Вилсоновата болест.

The director of the Children's Clinic, Prof. Dr. **Aspazija Sofijanova**, in her speech said that according to the statistics, in every 2000 people in the world there is one with a rare disease. It is estimated that 350 million people have one of those rare diseases. From the current 7000 various existing rare diseases, there is an adequate therapy only for 5 percent of them. She added that this year, the Commission on rare diseases in Macedonia aims to formulate a registry for patients to determine the exact needed therapy and supplements for the patients. The most common rare disease in Macedonia is the Gaucher disease. 13 patients are infected with this disease, seven of them are children.

The conference was divided into two sessions. In the first session, **Zvi Laron from Israel** spoke about *The improvement of the mechanism for cancer protection in Laron Patients* and *The growth and puberty in congenital isolated GH deficiency*. **Martin Savage from London, UK** spoke on the topic *Rare and frequent indications for GH treatment*. For *then europathology in autism* **Gorazd Rosoklija from USA** had a presentation. **Cristiane Zweir from Germany** had a presentation on *The clinical and molecular aspects of Pitt-Hopkins syndrome*. **Tatjana Zorhec from Macedonia** spoken on the topic *Whether autism is a rare disease*. **Zoran Guchev from Macedonia** spoke about *Molecular basis of spondilocoostal dysplasia*. **Timothy Cox from Cambridge, UK**, gave us *An overview of the Gaucher disease*. **Vukasin Andric from Zagreb, Croatia** with his presentation introduced us with *The substrate reduction therapy (SRT) for the Gaucher disease*.

The second session was opened by **Julian Naskov from Ljubljana, Slovenia** with his presentation about *The value of innovation*. **Vladimir Lozanovski from Germany** spoke about *The progressive Familial Intrahepatic Cholestasis (PFIC) - from Surgeon's perspective*. **Velibor Tasic from Macedonia** spoke about *The genetics of nephrolithiasis and nephrocalcinosis*. **Aco Kostovski from Macedonia** introduced us to the challenges in diagnosis and treatment of the Wilson's disease.

**Весна Алексовска**, претседателот на здружението „Живот“ со предизвици од Македонија, го објасни значењето од спроведувањето на Националниот план за ретки болести во Македонија. **Stephan Storch** од Германија зборуваше на тема *Невронска цероидна липофусциназа: преглед и нови резултати во мозокот и ретината во моделот на глушец*. За IGF1-R генски промени кај децата родени мали за гестациската возраст.

Конференцијата ја затвори **Зви Лаврон** со својата презентација на тема *Дали детскиот дијабетес тип 1 почнува уште во утерусот?*

**Vesna Aleksovska**, President of the Association Life with Challenges of Macedonia, explained the importance of the implementation of the National plan for rare diseases in Macedonia. **Stephan Storch** from Germany spoke on the topic *Neuronal Ceroid Lipofuscinosis: Overview and New Results in the Brain and Retinainia Mouse Model*. For IGF1-R genealterations in children born small for the gestationalage (SGA).

The conference was closed by **Zvi Laron from Israel** with his presentation on the topic *Does childhood Type I diabetes start in utero?*