

Utjecaj rijetkih bolesti na obrazovanje i svakodnevni život

Štefan, Marko

Master's thesis / Diplomski rad

2023

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:163050>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-17**



Repository / Repozitorij:

[Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository](#)



Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko- rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Utjecaj rijetkih bolesti na obrazovanje i svakodnevni život

Marko Štefan

Zagreb, lipanj 2023.

Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko- rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Utjecaj rijetkih bolesti na obrazovanje i svakodnevni život

Ime i prezime studenta:

Marko Štefan

Ime i prezime mentora:

Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Zagreb, lipanj 2023.

Izjava o autorstvu rada

Potvrđujem da sam osobno napisao rad *Utjecaj rijetkih bolesti na obrazovanje i svakodnevni život* i da sam njegov autor.

Svi dijelovi rada, nalazi ili ideje koje su u radu citirane ili se temelje na drugim izvorima jasno su označeni kao takvi te su adekvatno navedeni u popisu literature.

Ime i prezime: Marko Štefan

Mjesto i datum: Zagreb, 16. lipnja 2023.

ZAHVALA

Najprije se želim zahvaliti svojim roditeljima, Snježani i Slavku, sestri Tini i baki Mariji koji su uvijek bili uz mene tijekom studija i pružali mi potporu kada mi je to bilo najpotrebnije. Bez njih dolazak do samog kraja studija i pisanje ovog diplomskog rada ne bi bili mogući. Hvala i mojoj maloj nećakinji koja je uvećala našu obitelj baš u vrijeme pisanja ovog rada.

Posebna zahvala i za moju sestričnu Saru koja je kroz sve godine studija bila velika podrška te mojim prijateljicama iz osnovne i srednje škole, Ivoni, Maji i Nives.

Zahvalan sam i na Erasmus+ studentskoj razmjeni i Sveučilištu u Jyväskylä čiji sam student bio i na kojem sam stekao brojna znanja te nova poznanstva i prijatelje za cijeli život, a posebno bi želio istaknuti Yanu i Leonie koje su uvijek uz mene i daju mi poticaj za ostvarenje životnih ciljeva. Thank you!

Hvala i mojim predivnim kolegicama s ERF-a s kojima sam dijelio i dobre i loše trenutke tijekom studiranja, ali i studentskog života u Zagrebu. Hvala Darija, Ela, Helena, Lea, Marta, Silvija i Tea.

Za kraj, zahvaljujem se i svojoj mentorici na strpljenju i vođenju tijekom studija, a posebice tijekom pisanja ovog rada.

Utjecaj rijetkih bolesti na obrazovanje i svakodnevni život

Ime i prezime studenta: Marko Štefan

Ime i prezime mentorice: Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Studijski program/modul: Edukacijska rehabilitacija / Rehabilitacija, sofrologija, kreativne i art/ekspresivne terapije

Sažetak rada

Iako rijetke, s dijagnozom rijetkih bolesti živi 6 do 8% europske populacije te postoji više od 6000 poznatih dijagnoza koje se odnose na rijetke bolesti (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020). Zbog svoje rijetkosti i nedovoljne istraženosti rad s osobama oboljelim od rijetkih bolesti predstavlja izazov u edukacijsko-rehabilitacijskoj znanosti. Rijetke bolesti utječu na ishode obrazovanja i svakodnevni život te možemo sa sigurnošću reći kako narušavaju kvalitetu života. Djeca i mladi oboljeli od rijetkih bolesti se u obrazovnom sustavu uz zdravstvena i medicinska ograničenja susreću i s nedostatkom svijesti i razumijevanja, ograničenom pristupačnosti, društvenom stigmatizacijom te osjećajem izoliranosti i nedostatkom individualizirane podrške. Dijagnoza rijetke bolesti donosi i brojne socijalne, emocionalne i psihološke izazove kako za osobu tako i za njegovu obitelj što posljedično utječe na interpersonalne odnose i na samu kvalitetu života. Cilj ovog rada je uz prikaz izazova s kojima se susreću osobe s dijagnozom rijetke bolesti, prikazati i primjere dobre prakse kako u Hrvatskoj, tako i u svijetu. Jedan od takvih primjera je svakako instrument za promatranje Ågrenska iz Švedske te Baza rijetkih bolesti Hrvatskog saveza za rijetke bolesti. Iako postoji svijest o rijetkim bolestima i veliki broj istraživanja na tu temu potrebna su daljnja istraživanja i umrežavanja svih dionika kako bi se poboljšala socijalna i financijska podrška, pristup dijagnostici i liječenju te samim time poboljšala kvaliteta života osoba s dijagnozom rijetkih bolesti.

Ključne riječi: rijetke bolesti, obrazovanje, svakodnevni život, kvaliteta života

The impact of rare diseases on education and everyday life

Name and surname of the author: Marko Štefan

Name and surname of the mentor: Assoc. Prof. Renata Pinjatela, PhD

PhD Programme/module: Educational Rehabilitation / Rehabilitation, Sophrology, Creative and Art/Expressive Therapies

Summary:

Although rare, 6 to 8% of the European population lives with a diagnosis of rare diseases, and there are more than 6,000 known diagnoses related to rare diseases (Croatian Association for Rare Diseases, 2020). Due to its rarity and insufficient research, working with people suffering from rare diseases represents a challenge in educational and rehabilitation science. Rare diseases affect educational outcomes and everyday life, and we can say with certainty that they impair the quality of life. In addition to health and medical limitations, children and young people suffering from rare diseases face a lack of awareness and understanding, limited accessibility, social stigmatization and a feeling of isolation and lack of individualized support in the educational system. The diagnosis of a rare disease brings numerous social, emotional and psychological challenges for both the person and his family, which consequently affects interpersonal relationships and the quality of life itself. The aim of this paper is to show the challenges faced by people diagnosed with a rare disease, and to show examples of good practice both in Croatia and in the world. One such example is certainly the instrument for observing Ågrenska from Sweden and the Rare Disease Database of the Croatian Association for Rare Diseases. Although there is awareness of rare diseases and a large amount of research on the subject, further research and networking of all stakeholders are needed in order to improve social and financial support, access to diagnosis and treatment, and thereby improve the quality of life of people diagnosed with rare diseases.

Key words: *rare diseases, education, everyday life, quality of life*

Sadržaj

1. UVOD	1
2. RIJETKE BOLESTI – ODREĐENJE POJMA	3
2.1. Definiranje rijetkih bolesti i statistički podaci o njima	3
2.2. Primjeri različitih vrsta rijetkih bolesti i njihove karakteristike	4
2.3. Identifikacija najčešćih izazova i poteškoća koje se javljaju kod osoba s rijetkim bolestima	8
3. PROBLEMSKA PITANJA.....	10
4. UTJECAJ RIJETKIH BOLESTI NA OBRAZOVANJE	11
4.1. Pregled obrazovnog sustava u Republici Hrvatskoj.....	11
4.2. Analiza prepreka koje rijetke bolesti postavljaju u obrazovnom sustavu	14
5. UTJECAJ RIJETKIH BOLESTI NA SVAKODNEVNI ŽIVOT.....	17
5.1. Socijalni, emocionalni i psihološki izazovi s kojima se susreću osobe s rijetkim bolestima	17
5.2. Utjecaj rijetkih bolesti na obitelj, interpersonalne odnose i kvalitetu života.....	18
6. PRIMJERI DOBRE PRAKSE I INICIJATIVE.....	21
6.1. Analiza postojećih programa i politika usmjerenih na pružanje podrške osobama s rijetkim bolestima u obrazovanju i svakodnevnom životu.....	21
6.1.1. Nacionalni program za rijetke bolesti od 2015. do 2020. – Ministarstvo zdravstva RH	21
6.2. Prikaz uspješnih modela i inicijativa koji su pridonijeli poboljšanju kvalitete života osoba s rijetkim bolestima.....	24
6.2.1. Instrument za promatranje Švedskog nacionalnog centra za rijetke bolesti	24
6.2.2. Baza rijetkih bolesti – Hrvatski savez za rijetke bolesti	27
6.3. Identifikacija mogućnosti za daljnje poboljšanje sustava podrške osobama s rijetkim bolestima	30
7. ZAKLJUČAK	32
8. LITERATURA	33
9. PRILOZI	37
9.1. Prilog 1. Popis rijetkih dijagnoza – Baza rijetkih bolesti	37
9.2. Prilog 2. Instrument za promatranje – Ågrenska	37

1. UVOD

Rijetke bolesti predstavljaju kompleksno područje s brojnim izazovima koji se javljaju ne samo u edukacijsko-rehabilitacijskom radu, već i u drugim sektorima, posebice u zdravstvu te odgoju i obrazovanju, a utječu i na svakodnevni život oboljele osobe. Kao što sam naziv govori ove bolesti karakterizira niska učestalost pojavljivanja, a pogađaju relativno mali broj ljudi (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020). Unatoč njihovoj rijetkosti, njihov utjecaj na obrazovanje i svakodnevni život osoba koje od njih boluju izuzetno je značajan. Prema podacima Hrvatskog zavoda za javno zdravstvo i zemalja članica Europske Unije rijetke bolesti su definirane kao one koje se javljaju kod jednog pojedinca na svakih 2000 stanovnika ili rjeđe (Medić i sur., 2013). Kako navode autorica Medić i suradnici (2013) u Europi djeluje nevladina i neprofitna organizacija pod nazivom Europska organizacija za rijetke bolesti (skraćeno Eurordis). Prema podacima sa službene web adrese Eurordisa (2023) ovaj savez okuplja organizacije i udruge iz 74 zemalja, među kojima je i Republika Hrvatska. Hrvatski savez za rijetke bolesti jedini je član Eurordisa iz Hrvatske te na svojim službenim stranicama između ostalog navode da u Europi od rijetkih bolesti boluje 6 do 8 posto populacije te postoji više od 6000 različitih dijagnoza koje se odnose na rijetke bolesti (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020). Iako postoji relativno velik broj istraživanja o rijetkim bolestima kako kod djece, tako i kod odraslih, velika se većina tih istraživanja fokusira na medicinske indikacije takvih stanja i bolesti te je većina njih provedena u Sjedinjenim Američkim Državama i državama zapadne Europe.

Prvi dio rada pružit će pregled rijetkih bolesti, uključujući njihovu definiciju, dostupne statističke podatke o njihovoj učestalosti te primjere različitih vrsta rijetkih bolesti. Također će se istaknuti najčešći izazovi i poteškoće s kojima se osobe s rijetkim bolestima suočavaju, od dijagnostike do financijskih troškova i dostupnosti, odnosno nedostupnosti pomagala.

U drugom dijelu rada fokus će biti na utjecaju rijetkih bolesti na samo obrazovanje djece i mladih te na obrazovni sustav u cjelini. Bit će analizirane prepreke koje ove bolesti postavljaju u obrazovnom sustavu, uključujući pristupačnost, prilagodbe nastavnog plana i programa, podršku učitelja te socijalnu integraciju učenika s rijetkim bolestima. Također će se govoriti o obrazovnom sustavu u Republici Hrvatskoj koji obuhvaća rani i predškolski odgoj, osnovnoškolsko, srednjoškolsko i visokoškolsko obrazovanje (Miljković, Đuranović, Vidić, 2019).

Treći dio rada će se usredotočiti na utjecaj rijetkih bolesti na svakodnevni život osoba koje od njih boluju i s njima žive. Bit će razmotreni socijalni, emocionalni, ali i psihološki izazovi s kojima se suočavaju, kao i njihov utjecaj na obiteljske i prijateljske odnose, interpersonalne veze svakodnevnog života te na kvalitetu života.

U završnom dijelu rada bit će predstavljeni primjeri dobre prakse i inicijative koje se bave podrškom osobama s rijetkim bolestima u obrazovanju i svakodnevnom životu. Analizirat će se postojeći programi, udruge i relevantne politike te identificirati mogućnosti za daljnje poboljšanje sustava podrške. Prikazat će se i dostupni resursi, podrška i intervencije koje mogu olakšati svakodnevni život, ali i dostupne prilagodbe, prava i usluge koje su omogućene u obrazovnom okruženju.

Kroz ovaj diplomski rad želimo naglasiti iznimnu važnost razumijevanja, podizanja svijesti i poduzimanja konkretnih koraka kako bismo poboljšali situaciju za osobe koje žive s rijetkim bolestima u obrazovanju i svakodnevnom životu. Razumijevanjem njihovih specifičnih potreba i pružanjem odgovarajuće podrške ispunjavaju se ključni uvjeti za osiguravanje jednakih obrazovnih prilika i podizanje životnog standarda i kvalitete života osoba s dijagnozom rijetkih bolesti.

2. RIJETKE BOLESTI – ODREĐENJE POJMA

2.1. Definiranje rijetkih bolesti i statistički podaci o njima

S edukacijsko- rehabilitacijskog aspekta gledanja, pojam rijetke bolesti predstavlja izazovno područje rada, ponajviše zbog rijetkosti pojavljivanja i izoliranosti slučajeva. Iako postoji varijacija u definicijama rijetkih bolesti među različitim zemljama, za potrebe ovog rada koristit ćemo preoblikovanu definiciju iz uvoda, ovaj puta prema Hrvatskom savezu za rijetke bolesti (2020) koji navodi da su rijetke bolesti one bolesti koje se javljaju kod manje od 5 pojedinaca na 10 000 stanovnika. Ove bolesti obično rezultiraju trajnim funkcionalnim oštećenjima i posljedicama na životne uvjete pojedinaca, sa specifičnim problemima koji se javljaju zbog njihove rijetkosti. Osim rijetkosti ove bolesti imaju i druga zajednička obilježja pa ih se stoga u zdravstvenom sustavu promatra kao jedinstvenu cjelinu (Ministarstvo zdravstva, 2015). Kako se navodi u Nacionalnom programu za rijetke bolesti Republike Hrvatske (Ministarstvo zdravstva, 2015) gotovo sve rijetke bolesti karakterizira izrazito kasno postavljanje dijagnoze zbog nedovoljnog znanja medicinskih stručnjaka, ali i skupe te teže dostupne dijagnostike koja u nekim manjim zemljama niti ne postoji. Pojam rijetke bolesti, stoga uključuje dijagnosticirane, ali i nedijagnosticirane bolesti (Jaeger i sur., 2022). Autor Jaeger i njegovi suradnici (2022), sa Švedskog nacionalnog centra za rijetke bolesti i zdravstvena stanja Agrenska navode da iako je svaka pojedinačna dijagnoza rijetka, ukupan broj djece i adolescenata s dijagnozom rijetkih bolesti čini 0,7 - 0,8 posto sve djece i adolescenata s teškoćama u razvoju, a broj osoba s dijagnozom rijetkih bolesti je u porastu. Kao jedan od razloga povećanja broja dijagnoza ovi autori navode razvoj sve sofisticiranijih dijagnostičkih metoda, probira i tretmana. Prema procjenama Ministarstva zdravstva (2015) u Hrvatskoj od rijetkih bolesti boluje 250.000 ljudi, no zbog nedovoljnog praćenja i sistematizacije na nacionalnoj razini točni podatci nisu dostupni.

Pitanje o uzrocima pojave rijetkih bolesti složeno je i često nema jednostavan odgovor. Rijetke bolesti mogu imati različite uzroke i mehanizme nastanka. Autori knjige „*Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*“ (Field i Boat, 2010) navode da postoji nekoliko mogućih uzroka pojava rijetkih bolesti, a to su genetski čimbenici, infekcije, autoimuni poremećaji, okolišni te nasljedni čimbenici. Većina se autora slaže s činjenicom da glavnina rijetkih bolesti ima genetsko porijeklo (u otprilike 80% slučajeva), a prvi simptomi se pojavljuju već pri rođenju ili u ranom djetinjstvu (u otprilike 50% slučajeva) te ih karakterizira

kronični i progresivni tijek, a njihova najčešća posljedica je trajni invaliditet (Medić i sur., 2013). Field i Boat (2010) također dodaju kako je velika većina rijetkih bolesti uzrokovana mutacijama na samo jednom genu, ali dodaju i mogućnost mutacija na više različitih gena. Rijetki genetski poremećaji često se nasljeđuju, ali mogu se pojaviti i kao rezultat sporadičnih ili slučajnih mutacija (Dietz, 2009; prema Field i Boat, 2010). Važno je napomenuti da definicije i opisi rijetkih bolesti mogu varirati ovisno o kontekstu, kao i o specifičnim zemljama i njihovim nacionalnim smjernicama. Stoga je bitno proučiti relevantne izvore i zakonodavstvo za zemlju koja nam je u fokusu interesa kako bismo dobili precizniju definiciju rijetkih bolesti za tu kontekstualnu situaciju.

2.2. Primjeri različitih vrsta rijetkih bolesti i njihove karakteristike

Kao što je već spomenuto, postoji iznimno veliki broj rijetkih bolesti, a neke od njih su još uvijek nedijagnosticirane, stoga je gotovo nemoguće predstaviti listu svih rijetkih bolesti na jednom mjestu. Upravo zbog toga, Hrvatski savez za rijetke bolesti (2020) je odlučio kreirati Bazu rijetkih bolesti te je krajem 2020. godine predstavio prve podatke. Kako se navodi na stranici Saveza održana je konferencija za novinare povodom „*Universal health coverage day*” na kojoj su predstavljeni prvi kvantitativni podaci o rijetkim bolestima temeljeni na uzorku od 860 osoba. Ti podatci prikazuju sociodemografske karakteristike te zdravstveni i socijalni profil osoba s rijetkim bolestima. Također su prikazani podatci o ostvarivanju prava unutar zdravstvenog i socijalnog sustava. Cilj je da ove informacije posluže kao temelj za poduzimanje potrebnih koraka u pružanju sveobuhvatne skrbi. Podatci su prikupljeni tijekom jedne godine, a u idućim godinama planira se uključiti još veći broj pacijenata s rijetkim bolestima. Baza rijetkih bolesti sadrži i popis od 400 dijagnoza navedenih abecednim redom (vidi Prilog 1). Kako navodi Hrvatski savez za rijetke bolesti (2020) u bazi se nalaze brojni podatci, a neki od njih su osnovni sociodemografski podatci, bračni status odraslih osoba upisanih u bazu, stupanj obrazovanja odraslih osoba u bazi, radni status odraslih osoba u bazi, odgoj i obrazovanje – djeca, radni status roditelja djece s rijetkim bolestima, ali i drugi podatci koji se tiču zdravstvenog osiguranja, načina postavljanja dijagnoza te prava osoba s rijetkim bolestima. Unatoč postojanju različitih baza rijetkih bolesti, kako u Hrvatskoj tako i u svijetu, njihova raznolikost, rijetkost i specifičnosti čine teškim stvaranje sveobuhvatne definicije ili klasifikacije koja bi obuhvatila sve pojedinačne slučajeve. Svaka rijetka bolest može imati jedinstvene simptome, uzroke, tijek i terapijske pristupe. Osim toga, postoje značajne razlike u

dostupnosti informacija o rijetkim bolestima, pa često nedostaje dovoljno pouzdanih podataka. Ova ograničenja otežavaju razumijevanje i praćenje rijetkih bolesti te otežavaju planiranje i pružanje odgovarajuće skrbi (Eurordis, 2023). Prema Bazi rijetkih bolesti najviše ljudi u Hrvatskoj boluje od bolesti dišnog sustava (npr. cistična fibroza, pulmonalna hipertenzija), kostiju (npr. osteogenesis imperfecta, Mazabraudov sindrom), bolesti vezivnog tkiva i mišićno-koštanih bolesti (npr. Marfanov sindrom, Ehlers-Danlosov sindrom, ahondroplazija), hematoloških bolesti (npr. Fanconijeva anemija, aplastična anemija), nasljednih metaboličkih poremećaja (npr. Wilsonova bolest, fenilketonurija), neuroloških bolesti (npr. Anderson-Fabryjeva bolest, glosofaringealna neuralgija, multipli mijelom, Huntingtonova bolest, Rettov sindrom) te urođenih malformacija i rijetkih intelektualnih poteškoća (npr. Prader-Willijev sindrom, Angelmanov sindrom, Cri-du-chat sindrom, Cornelia de Lange sindrom, tuberozna skleroza (Bournevilleov sindrom)) (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020). U nastavku slijedi tablica s kratkim opisom ranije navedenih najčešćih dijagnoza.

Tablica 1. *Prikaz dijagnoza i opisa dijagnoza najčešćih rijetkih bolesti u RH*

DIJAGNOZA	DEFINICIJA
Cistična fibroza	- nasljedna bolest koja zahvaća probavni i dišni sustav te dovodi do skraćenja životnog vijeka (MSD, 2000)
Pulmonalna hipertenzija	- povećan tlak u plućnoj cirkulaciji; sužene, hipertrofične i fibrozirane krvne žile u plućima (MSD, 2000)
Osteogenesis imperfecta	- nasljedni poremećaj kolagena koji uzrokuje krhkost kostiju; postoje 4 glavna oblika (MSD, 2000)
Mazabraudov sindrom	- poremećaj kostiju; najčešće pogađa žene srednjih godina (Turan i sur., 2022)
Marfanov sindrom	- poremećaj vezivnog tkiva; promjene na kostima, kardiovaskularnom sustavu i očima (MSD, 2000)

Ehlers-Danlosov sindrom	- nasljedna bolest kolagena; pretjerana krhkost svih tkiva, rastezljivost kože i pokretljivost svih zglobova (MSD, 2000)
Ahondroplazija	- nasljedna bolest; očituje se u poremećaju razvoja hrskavice pri rastu dugih kostiju (MSD, 2000)
Fanconijeva anemija	- rijedak oblik aplazije; javlja se u djece s abnormalnim kromosomima (MSD, 2000)
Aplastična anemija	- najčešće idiopatska; nastaje zbog gubitka prekursora krvnih stanica (MSD, 2000)
Wilsonova bolest	- nakupljanje bakra u jetri i drugim organima; nasljedna toksičnost bakra (MSD, 2000)
Fenilketonurija	- klinički sindrom obilježen intelektualnim teškoćama s pridruženim spoznajnim poremećajima i poremećajima ponašanja (MSD, 2000)
Anderson-Fabryjeva bolest	- X-vezana recesivna bolest; zahvaćenost osjetnih organa, perifernog živčanog sustava i cerebrovaskularnog sustava (Bašić Kes i sur., 2018)
Glosofaringealna neuralgija	- iznimno bolni sindrom; jednostrana propadajuća bol kratkog trajanja (Bračić, 2020)
Multipli mijelom	- zloćudno bujanje plazma stanica; bolovi u kostima, učestale infekcije, insufijencija bubrega

	hiperkalcijemija, anemija (MSD, 2000)
Huntingtonova bolest	- autosomno dominantno nasljeđivanje; korea (brzi, nepravilni, besciljni pokreti) i progresivno kognitivno propadanje (MSD, 2000)
Rettov sindrom	- progresivni neurorazvojni poremećaj; pogađa skoro isključivo djevojčice (Aramić, 2020)
Prader-Willi sindrom	- genetički poremećaj; sniženi tonus, hiperfagija, niski rast, izostanak spolnog razvoja (Stipančić i sur., 2016)
Angelmanov sindrom	- kongenitalni poremećaj; oštećenja motoričkog i neurološkog funkcioniranja te intelektualne teškoće (Rebrović Čančarević, 2015)
Cri-du-chat sindrom	- delecijski sindrom (sindrom mačjeg plaća); piskutav monokromatski glas, teške intelektualne teškoće, zastoj rasta, kraniofacijalne promjene (Perić, 2020)
Cornelia de Lange sindrom	- rijedak poremećaj u razvoju koji utječe na više organa, uključujući i središnji živčani sustav (Grazioli i sur., 2021)
Tuberozna skleroza (Bournevilleov sindrom)	- genska bolest; uzrokuje rast tumora u brojim organima, ali i epilepsiju, intelektualne teškoće, teškoće učenja, probleme u ponašanju (MSD, 2000)

2.3. Identifikacija najčešćih izazova i poteškoća koje se javljaju kod osoba s rijetkim bolestima

Osobe koje boluju od rijetkih bolesti suočavaju se s brojnim izazovima i poteškoćama koje mogu značajno utjecati na njihov život. Već je sada jasno da je zbog niske prevalencije u populaciji teško govoriti o najčešćim izazovima i poteškoćama. O tome u svojem istraživanju govore i autori Delaye, Cacciatore i Kole (2022) dodajući da utjecaj rijetkih bolesti često nije dovoljno istražen i prijavljivan te obuhvaća širok raspon psiholoških i fizičkih simptoma koji ozbiljno narušavaju kvalitetu života. Također ističu da postoji potreba za sistematizacijom znanja o ekonomskim i društvenim utjecajima te utjecajima na kvalitetu života rijetkih bolesti. Kako bismo opisali ukupne, kumulativne posljedice određene bolesti ili skupa štetnih bolesti s obzirom na invalidnosti u zajednici, moramo se upoznati s pojmom teret bolesti (Hessel, 2008). Posljedice bolesti ili skupa štetnih bolesti uključuju zdravstvene i društvene aspekte te troškove za društvo u cjelini. Razlika između idealne situacije u kojoj svatko živi bez bolesti i invalidnosti te kumulativnog trenutnog zdravstvenog stanja definira se kao teret bolesti (Hessel, 2008). O utjecaju rijetkih bolesti na obrazovanje te svakodnevni život i njegovu kvalitetu biti će više riječi u nastavku rada.

Jedan od glavnih izazova s kojim se suočavaju osobe s rijetkim bolestima su ekonomski izazovi. Osim njih samih ekonomski izazovi zahvaćaju i njihovu obitelj, ali i društvo u cjelini (Simpson, 2023). Ogroman ekonomski trošak rijetkih bolesti nadmašuje ekonomski utjecaj koji se procjenjuje kod mnogih skupih kroničnih, ali ne-rijetkih bolesti poput dijabetesa, bolesti srca i tumora (Simpson, 2023). Ekonomski troškovi posebno su vidljivi u nabavi specijalizirane opreme i pomagala te dijagnozi – specifičnih lijekova (Ministarstvo zdravstva, 2015). Sve ove ekonomske poteškoće mogu imati negativan utjecaj na financijsku stabilnost i kvalitetu života osoba s rijetkim bolestima i njihovih obitelji.

Sljedeći veliki izazov direktno povezan s prethodnim je dijagnostika. Veliki broj pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti i dalje nema točnu dijagnozu, a mnogi žive i umiru bez da im se ikad predstavi točna dijagnoza (Marwaha, Knowles i Ashley, 2022). Dijagnostika ovisno o vrsti oboljenja može uključivati kliničku dijagnozu i genetičke testove koji se mogu provoditi u sklopu prenatalne dijagnostike, preimplantacijske genetičke dijagnostike, presimptomatske i predskazujuće dijagnostike te novorođenačkog probira (Ministarstvo zdravstva, 2015). Takvi testovi najčešće su iznimno skupi, dugo traju, a brojni od njih se i ne provode u Republici Hrvatskoj, već se na zahtjev osigurane osobe šalju u druge zemlje koje provode tu vrstu

dijagnostike (Ministarstvo zdravstva, 2015). Istraživanje provedeno na europskoj razini na 6000 ispitanika pokazalo je da je prva dobivena dijagnoza bila apsolutno pogrešna za 40% ispitanika oboljelih od rijetke bolesti, a 25% njih izvijestilo je da je čekalo na službenu dijagnozu od 5 pa čak do 30 godina (Faurisson, 2004; prema Field i Boat, 2010). Fokus navedenog istraživanja bio je na osam rijetkih bolesti, a neke od njih su bile cistična fibroza, Duchenneova i Beckerova mišićna distrofija i Marfanov sindrom. Problem kod dijagnostike predstavlja i pojava više različitih simptoma kod nekih rijetkih bolesti što otežava dijagnostiku zbog različitih specijalizacija liječnika. Autori Field i Boat (2010) kao primjer navode cističnu fibrozu koju zbog zahvaćenosti više organa i organskih sustava može dijagnosticirati pulmolog, kao i doktor opće medicine, alergolog i gastroenterolog. Jednom dijagnosticirana rijetka bolest često se loše liječi zbog oskudnih i slabo djelotvornih mogućnosti liječenja. Scriver i Treacy (1999; prema Field i Boat, 2010) su krajem prošlog stoljeća proveli pregled dostupnih istraživanja na osnovu kojih su dobili rezultate koji pokazuju da 34% osoba s rijetkim bolestima nema djelotvornu mogućnost liječenja, dok je za 54% njih malo mogućnosti liječenja i sa slabim utjecajem na samu bolest.

U svjetlu ovih izazova, ali i još brojnih drugih izazova koji su individualni za svaku osobu, prepoznavanje i razumijevanje najčešćih poteškoća kod osoba s rijetkim bolestima ima ključnu ulogu u pružanju bolje podrške i unapređenju njihove kvalitete života.

3. PROBLEMSKA PITANJA

Cilj ovog diplomskog rada je proučiti utjecaj rijetkih bolesti na obrazovanje i svakodnevni život te identificirati izazove s kojima se osobe s rijetkim bolestima suočavaju u tim područjima. Osim toga, istražiti će se i različiti pristupi podršci koje pružaju obrazovni sustavi i društvene zajednice kako bi se olakšao život i osigurala jednaka prava za osobe s rijetkim bolestima. Pregledom stručne i znanstvene literature želi se dati uvid u iskustva u radu s djecom s rijetkim bolestima te dati preporuke za buduće i sadašnje stručnjake. Sama tema diplomskog rada nameće nekoliko problemskih pitanja na koja će se pokušati odgovoriti do kraja ovog rada, a to su:

- a. Koji su najčešći izazovi s kojima se osobe s rijetkim bolestima suočavaju u obrazovnom sustavu i kako ti izazovi utječu na njihove obrazovne ishode?
- b. Kako se obrazovni sustavi prilagođavaju i pružaju podršku učenicima s rijetkim bolestima te koji su najučinkovitiji pristupi (inkluzija, posebne ustanove, redovni programi, individualizirani pristup)?
- c. Kako rijetke bolesti utječu na socijalnu integraciju učenika u samom školskom okruženju ?
- d. Kakav je utjecaj rijetkih bolesti na psihičko stanje i emocionalni razvoj osoba koje s njima žive, posebno u kontekstu interpersonalnih i obiteljskih odnosa?
- e. Kako se osobe s rijetkim bolestima suočavaju s brojnim izazovima u svakodnevnom životu, poput kretanja, pristupa zdravstvenoj skrbi, pomagalima i terapijama?
- f. Koje su postojeće politike, zakoni i inicijative, a usmjerene su na podršku osobama s rijetkim bolestima u obrazovanju i svakodnevnom životu te jesu li korisne?
- g. Kako se različite društvene zajednice i udruge angažiraju u podizanju svijesti o rijetkim bolestima te osiguravanju podrške za osobe koje od njih boluju?

4. UTJECAJ RIJETKIH BOLESTI NA OBRAZOVANJE

4.1. Pregled obrazovnog sustava u Republici Hrvatskoj

Odgoj i obrazovanje su dva međusobno povezana pojma, a s obzirom na načine i uvjete organizacije razlikujemo formalni, neformalni i informalni odgoj i obrazovanje (Miljković, Đuranović, Vidić, 2019). Obrazovni sustav Republike Hrvatske ima ključnu ulogu u razvoju društva i pripremanju mladih ljudi za budućnost. Ministarstvo znanosti i obrazovanja Republike Hrvatske odgovorno je za vođenje, nadzor i razvoj obrazovnog sustava koji obuhvaća rani i predškolski odgoj i obrazovanje, osnovnoškolsko, srednjoškolsko i visokoškolsko obrazovanje te pruža mogućnosti za stjecanje znanja i vještina potrebnih za osobni, ali i profesionalni razvoj (Grabić, 2022). Milat (2005; prema Grabić, 2022) također proširuje podjelu obrazovnog sustava dodajući još i domenu specijalnih škola te učeničkih i studentskih domova. Obrazovni sustav Republike Hrvatske stoga predstavlja najorganiziraniji oblik odgojno– obrazovnog procesa koji je organiziran u odgojno– obrazovnim ustanovama (Miljković, Đuranović, Vidić, 2019). Uz zakone Republike Hrvatske vezane uz odgoj i obrazovanje koji će biti navedeni u nastavku teksta postoji i Nacionalni okvirni kurikulum. „*Nacionalni okvirni kurikulum predstavlja osnovne sastavnice predškolskoga, općega obveznoga i srednjoškolskoga odgoja i obrazovanja, uključujući odgoj i obrazovanje za djecu s posebnim odgojno obrazovnim potrebama*“ (Ministarstvo znanosti i obrazovanja, 2023).

Polazak u vrtić za većinu obitelji (kako roditelja, tako i djece) predstavlja veliki preokret i važan trenutak u životu zbog svojevrsnog ulaska u odgojno- obrazovni proces (Miljković, Đuranović, Vidić, 2019). Rani i predškolski odgoj i obrazovanje ima iznimno važnu ulogu u razvoju djece u Republici Hrvatskoj. Kroz rani i predškolski odgoj, djeca stječu ključne vještine, znanja i iskustva koja su temelj za daljnje obrazovanje i životni uspjeh. Prema Ministarstvu znanosti i obrazovanja (2023) trenutno važeći zakon je Zakon o predškolskom odgoju i obrazovanju (Narodne novine br.: 10/97, 107/07, 94/13, 98/19, 57/22) koji je na snazi od 22.05.2022. Članak 15. navedenog Zakona ističe da se predškolski odgoj i obrazovanje djece rane i predškolske dobi u Republici Hrvatskoj provodi sukladno nacionalnom kurikulumu za rani i predškolski odgoj i obrazovanje, kao i kurikulumu dječjeg vrtića. Nastavno na članak 15. istog Zakona, stavak 1., članka 15.a navodi da se u vrtiću ostvaruju „*redoviti programi njege, odgoja, obrazovanja, zdravstvene zaštite i unaprjeđenja zdravlja djece i socijalne skrbi djece rane i predškolske dobi koji su prilagođeni razvojnim potrebama djece te njihovim mogućnostima i*

sposobnostima ; programi za djecu rane i predškolske dobi s teškoćama u razvoju; programi za darovitu djecu rane i predškolske dobi; programi na jeziku i pismu nacionalnih manjina; programi predškole i drugi odgojno-obrazovni programi“ (Zakon o predškolskom odgoju i obrazovanju NN 10/97, 107/07, 94/13, 98/19, 57/22, čl. 15.a).

Od velike važnosti za djecu s rijetkim bolestima svakako je članak 17. navedenog zakona koji ističe sljedeće:

„(1) U dječjim vrtićima programi za djecu rane i predškolske dobi s teškoćama u razvoju organiziraju se po posebnim uvjetima i programu koji propisuje ministar nadležan za obrazovanje.

(2) Vrstu i stupanj teškoće u razvoju djeteta te potrebu odgovarajućih uvjeta za njegu, odgoj i zaštitu djece s teškoćama u razvoju, na prijedlog liječnika primarne zdravstvene zaštite, utvrđuje stručno povjerenstvo ustrojeno prema zakonu kojim su uređeni odnosi u području socijalne skrbi.“ (Zakon o predškolskom odgoju i obrazovanju NN 10/97, 107/07, 94/13, 98/19, 57/22, čl. 17)

Prijelaz iz sustava predškolskog odgoja i obrazovanja na osnovnoškolsko obrazovanje predstavlja važan korak u životu djeteta. To je razdoblje u kojem se djeca prilagođavaju novim okruženjima, izazovima, ali i većim zahtjevima koje postavlja obrazovni sustav. Osnovnoškolsko obrazovanje u Republici Hrvatskoj pruža temeljno obrazovanje i samim time stvara temelje za daljnji akademski razvoj djeteta. Prema Ministarstvu znanosti i obrazovanja (2023) osnovnoškolsko odgojno- obrazovno razdoblje započinje s upisom djece u prvi razred osnovne škole. Ovo razdoblje obuhvaća sveobuhvatno obrazovanje i odgoj djece u dobi od oko šest do petnaest godina, s iznimkom kod učenika s višestrukim teškoćama u razvoju koji mogu ostati u osnovnoj školi do 21. godine života. Osnovnoškolsko obrazovanje je obvezno za svu djecu te ima ključnu ulogu u pružanju temeljnog znanja i razvoju dječjih potencijala prije nastavka školovanja.

Prijelaz iz osnovnoškolskog obrazovanja u srednjoškolsko obrazovanje predstavlja važnu fazu u životu učenika. To je razdoblje u kojem se učenici suočavaju s novim izazovima, mogućnostima i odabirom smjera svog daljnjeg obrazovanja. Prijelaz u srednju školu označava važan korak prema specijalizaciji interesa i pripremi za buduće akademske ili profesionalne puteve. Srednje škole i učenički domovi smatraju se srednjoškolskim ustanovama, a ovisno o vrsti obrazovnog programa razlikujemo strukovne srednje škole, umjetničke srednje škole i gimnazije (Ministarstvo znanosti i obrazovanja, 2023). Zakon o odgoju i obrazovanju u

osnovnoj i srednjoj školi (NN 10/97, 107/07, 94/13, 98/19, 57/22) na snazi je od 30.05.2020. te uređuje i definira djelatnost osnovnog i srednjeg odgoja i obrazovanja u javnim ustanovama. Uz navedeni Zakon, veoma važnu ulogu ima i Pravilnik o osnovnoškolskom i srednjoškolskom odgoju i obrazovanju učenika s teškoćama u razvoju (NN 24/2015). Ovaj pravilnik određuje koje vrste poteškoća u razvoju učenika omogućuju pravo na prilagođene programe obrazovanja i odgovarajuću podršku tijekom školovanja. Primjereni program odgoja i obrazovanja je obrazovni plan i program ili kurikulum koji je prilagođen potrebama i specifičnostima učenika s utvrđenim teškoćama u razvoju. Ovi programi omogućuju da učenici napreduju u svom odgoju i obrazovanju, uzimajući u obzir njihove posebne teškoće, način funkcioniranja i specifične potrebe u odgoju i obrazovanju, a razlikujemo sljedeće:

„(4) Primjereni programi odgoja i obrazovanja učenika su:

- redoviti program uz individualizirane postupke,*
- redoviti program uz prilagodbu sadržaja i individualizirane postupke,*
- posebni program uz individualizirane postupke,*
- posebni programi za stjecanje kompetencija u aktivnostima svakodnevnoga života i rada uz individualizirane postupke.*

(5) Primjereni programi odgoja i obrazovanja ostvaruju se u:

- redovitome razrednom odjelu,*
- dijelom u redovitome, a dijelom u posebnome razrednom odjelu,*
- posebnome razrednom odjelu,*
- odgojno-obrazovnoj skupini.*

(6) Dodatni odgojno-obrazovni i rehabilitacijski programi koji se određuju kao dio primjerenoga programa odgoja i obrazovanja učenika su:

- program edukacijsko-rehabilitacijskih postupaka,*
- program produženoga stručnog postupka,*
- rehabilitacijski programi.“ (Pravilnik o osnovnoškolskom i srednjoškolskom odgoju i obrazovanju učenika s teškoćama u razvoju NN 24/2015, čl. 3).*

Po završetku srednjoškolskog obrazovanja učenici se nalaze na prekretnici. Opće je poznato da oni učenici koji su položili državnu maturu i odluče se za nastavak školovanja prelaze u visokoškolsko obrazovanje što predstavlja ključnu fazu u akademskom putovanju učenika. To je razdoblje u kojem se mladi ljudi odlučuju za određeni studijski smjer ili program te stječu visokoškolsku kvalifikaciju koja će im omogućiti daljnje profesionalno usmjerenje. Ministarstvo znanosti i obrazovanja (2023) na svojim stranicama navodi da se visoko obrazovanje u RH bazira na principu akademske samouprave visokih učilišta i autonomije

sveučilišta, što znači da visoka učilišta imaju pravo donositi odluke i upravljati svojim akademskim procesima u skladu s Ustavom, međunarodnim sporazumima i Zakonom o visokom obrazovanju i znanstvenoj djelatnosti (Narodne novine, broj 119/2022.). Stavak 4 članka 77. navedenog Zakon jasno navodi da „*student s invaliditetom, u skladu s općim aktom visokog učilišta, može studirati prema prilagođenim uvjetima pohađanja studija*“.

4.2. Analiza prepreka koje rijetke bolesti postavljaju u obrazovnom sustavu

Djeca i mladi oboljeli od rijetkih bolesti su djeca s teškoćama u razvoju te se razlikuju od prosječne djece. Te razlike su vidljive u senzornim, intelektualnim i komunikacijskim sposobnostima te u socijalnom ponašanju i emocionalnom doživljavanju kao i u tjelesnim osobinama (Miljković, Đuranović, Vidić, 2019). Vizek Vidović i suradnici (2014; prema Miljković, Đuranović, Vidić, 2019) u svom radu djecu s teškoćama u razvoju definiraju i kao djecu s posebnim potrebama, ali ističu da u tu skupinu spadaju i djeca koja su iznadprosječna u navedenim osobinama, odnosno darovita djeca. Razlike u odnosu na prosječnu djecu sasvim sigurno dovode do toga da obrazovanje za djecu i mlade s rijetkim bolestima predstavlja izazovno područje u obrazovnom sustavu. Tijekom ovog rada često se ponavlja narativ o rijetkim bolestima koje karakteriziraju niske stope prevalencije i složene medicinske potrebe, što posljedično, sasvim sigurno dovodi do nedovoljnog razumijevanja i nedostatka podrške i u školskom okruženju. Obrazovni sustav za učenike s teškoćama u razvoju pa tako i one s rijetkim bolestima, za razliku od redovitog obrazovnog sustava, prošao je kroz brojne reforme od svojih početaka (Nižić, 2021). U tom smislu, kao što navodi Nižić (2021), može se pratiti evolucija od neprihvatanja prava na obrazovanje do obrazovanja u potpuno segregiranom okruženju izvan redovnih škola, pa sve do integracije i uvođenja inkluzivnih obrazovnih praksi za ove osobe, koje zahtijeva pažljivo planiranje i prilagodbu kako bi se osiguralo da imaju pristup kvalitetnom obrazovanju. Autorice Miljković, Đuranović i Vidić (2019) ističu podatak da se broj školske djece s teškoćama u razvoju kreće između 10 i 15 % što svakako nije malo i predstavlja izazov za obrazovni sustav u cjelini. Da uključivanje djece i mladih oboljelih od rijetkih bolesti u obrazovni sustav predstavlja veliki izazov slažu se i autori Gelabert, Bennasar, Rosselló, Paz-Lourido (2020) koji su početkom 2020. godine proveli kvalitativnu studiju na tu temu. U tom istraživanju sudjelovalo su 43 sudionika od kojih su podaci prikupljeni uz pomoć intervjua i fokus grupa. Ovim istraživanjem je identificirano ukupno 10 kategorija koje direktno ili indirektno utječu na obrazovanje djece i mladih s dijagnozom rijetkih bolesti, a to su

dijagnoza, priznanje, izostanci, pristupačnost, prilagodbe nastavnog plana i programa, koordinacija svih dionika, domaća zadaća, autonomija, podrška stručnjaka i vršnjačka podrška (Gelabert, Bennasar, Rosselló, Paz-Lourido, 2020). U nastavku slijedi popis najčešćih prepreka i izazova koji se javljaju u obrazovnom sustavu:

1. Nedostatak svijesti i razumijevanja: Mnogi učitelji, administratori, ali i ostali zaposlenici u obrazovnom sustavu često nemaju dovoljnu razinu znanja o rijetkim bolestima i specifičnim potrebama koje one nose što može rezultirati nedostatkom podrške kao i nedostatkom prilagođenih obrazovnih strategija za učenike s rijetkim bolestima. Pokazalo je to i istraživanje provedeno u Španjolskoj na uzorku od 574 učitelja koji su odgovarajući na upitnik izrazili hitnu potrebu za dodatnim edukacijama u području svijesti i razumijevanja potencijala i karakteristika učenika s određenim dijagnozama rijetkih bolesti (García-Perales i sur., 2023). Mnoge škole, kako u Hrvatskoj tako i u svijetu, i danas pokazuju svojevrсни otpor prema učenicima s teškoćama u razvoju, a do toga dolazi upravo zbog samog nedostatka iskustva u radu s takvom djecom. A često se događa da učitelji traže premještanje učenika s teškoćama iz razreda bez da su spoznali njegove mogućnosti i potencijale te način rada s takvom djecom (Neves i sur., 2022).

2. Ograničena pristupačnost: Učenici s rijetkim bolestima često, ako ne i svakodnevno, se suočavaju s izazovima vezanim uz pristupačnost fizičkih prostora, prijevoza, nastavnih materijala i tehnologije. Nedostatak prilagođenih resursa može otežati njihovo sudjelovanje u nastavi i ostvarivanje njihovog punog potencijala. Škole, ali i brojne druge građevine koje svakodnevno koriste osobe oboljele od rijetkih bolesti koje se teško kreću ili za kretanje koriste pomagala većinom su izgrađene prije pola stoljeća i nisu prilagođene osobama s invaliditetom (Šogorić, Sanković, Štefančić i Vitale 2018). Pravilnik o osiguranju pristupačnosti građevina osobama s invaliditetom i smanjene pokretljivosti (NN 78/2013) koji donosi Ministarstvo graditeljstva i prostornoga uređenja jasno navodi obavezne elemente pristupačnosti koji se odnose na elemente pristupačnosti za svladavanje visinskih razlika (rampa, stubište, dizalo, vertikalno podizna platforma, koso podizna sklopiva platforma), elemente pristupačnosti neovisnog življenja (ulazni prostor, soba, učionica, radni prostor, orijentacijski plan za kretanje u građevini, oglasni pano, kvake na vratima i prozorima, WC...) i elemente pristupačnosti javnog prometa (javna pješačka površina, stajalište i peron, pješački prijelaz...).

3. Zdravstvene i medicinske potrebe: Učenici s rijetkim bolestima često zahtijevaju posebnu medicinsku skrb te na njih treba obratiti posebnu pažnju tijekom cijelog školskog dana. Opće je poznato da redovne škole u Republici Hrvatskoj u pravilu nemaju zaposleno medicinsko osoblje. Ograničen pristup zdravstvenoj skrbi ili nedostatak osposobljenog medicinskog osoblja u školi može otežati upravljanje njihovim zdravstvenim potrebama tijekom nastave. Iako Nacionalni okvirni kurikulum (Ministarstvo znanosti i obrazovanja, 2022) predviđa ustroj nastave u kući za učenike koji su zbog bolesti duže vrijeme primorani izbjivati iz škole to nije uvijek tako.

4. Društvena izolacija i stigmatizacija: Učenici s rijetkim bolestima mogu se osjećati izolirano od svojih vršnjaka zbog nedostatka razumijevanja ili zbog stigmatizacije povezane s njihovim stanjem. To može negativno utjecati na njihovu socijalnu integraciju i emocionalno stanje. Djeca oboljela od rijetkih bolesti često imaju poprilično nizak socijalni status u samom razredu (Miljković, Đuranović, Vidić, 2019). Iste autorice navode da do toga dolazi zbog kopiranja negativnih stavova svoje okoline (najčešće primarne obitelji), ali i zbog većeg fokusa pažnje od strane učitelja na samo dijete oboljelo od rijetke bolesti.

5. Nedostatak individualizirane podrške: Svaki učenik s rijetkom bolešću ima jedinstvene, individualne potrebe te se suočava s izazovima specifičnim za dijagnozu. Međutim, nedostatak individualizirane podrške, poput individualiziranih obrazovnih planova i programa ili pak podrške asistenta u nastavi, može otežati prilagodbu nastave i pružanje potrebnih resursa. Kako bi učenik s dijagnozom rijetke bolesti dobio individualizirani program treba proći kroz brojne procedure i postupke koji su često dugotrajni i zakidaju dijete kojemu su prijeko potrebni. Autorica Ožbolt (2022) navodi da za početka postupka „*Stručno povjerenstvo škole uz odobrenje roditelja predlaže donošenje odluke o primjerenom obliku osnovnoškolskog obrazovanja za učenika s teškoćama (NN 67/14, čl. 12)*“. Nadalje, za nastavak postupka ključne su informacije koje osigurava učitelj koje sadrže obrazovna postignuća učenika, provedene aktivnosti i oblike rada, nastavna sredstva te metode rada kojima se dolazi do pozitivnih rezultata. Upravo zbog toga, postupci individualizacije koji uključuju individualizaciju postupaka, metoda i oblika poučavanja traju dugo, često zahtijevaju dodatna financijska sredstva (npr. asistent u nastavi), ali i dodatne kompetencije od strane učitelja u čijem se razredu nalazi dijete s dijagnozom rijetke bolesti (Ožbolt, 2022).

Osigurati odgovarajući stupanj obrazovanja za određeno dijete složen je i individualan proces prepun izazova te pod kontrolom zdravstvenog stanja pojedinog djeteta, dostupnosti resursa, svijesti i razumijevanja škole te razine osnaženosti same obitelji (Gelabert, Bennasar, Rosselló, Paz-Lourido, 2020).

5. UTJECAJ RIJETKIH BOLESTI NA SVAKODNEVNI ŽIVOT

5.1. Socijalni, emocionalni i psihološki izazovi s kojima se susreću osobe s rijetkim bolestima

Rijetke bolesti utječu na sve uključene, od oboljelih pojedinaca, do obitelji i prijatelja pa sve do zdravstvenih radnika, edukacijskih rehabilitatora i svih ostalih uključenih u brigu o osobama oboljelim od rijetkih bolesti (Field i Boat, 2010). Same osobe s rijetkim bolestima dodatno se suočavaju s brojnim socijalnim, emocionalnim i psihološkim izazovima (Vazdar, 2020). Kako dijagnoze variraju tako variraju i socijalne, emocionalne i psihološke posljedice na zdravlje pojedinaca (Field i Boat, 2010). Niska prevalencija rijetkih bolesti sasvim sigurno može dovesti do osjećaja izolacije i usamljenosti, zato što se često susreću s nedostatkom razumijevanja i podrške od strane drugih ljudi. Također, suočavanje s dijagnozom rijetke bolesti može izazvati strah, tjeskobu i depresiju. Osobe s invaliditetom kao i osobe s dijagnozom rijetkih bolesti ranjiva su skupina s povećanim utjecajem okoline na njihovo mentalno zdravlje (Ključević i sur., 2016; prema Sučić, 2022). Učinci i intenzitet rijetkih bolesti na pojedinca najčešće su uvjetovani socioekonomskim statusom, uključujući razlike u prihodima i obrazovanju (Field i Boat, 2010). Diljem Hrvatske, ali i svijeta, osobe oboljele od rijetkih bolesti imaju loše zdravstvene ishode, niska postignuća u obrazovanju, niži financijski status, postižu niže rezultate na skalama samopouzdanja i osjećaja vlastite vrijednosti te se kod njih bilježe više stope siromaštva nego kod osoba bez dijagnoza rijetkih bolesti (Desalegn i sur., 2023). Isti autori bilo koju vrstu invaliditeta smatraju kišobranom, odnosno spektrom koji uključuje oštećenja, ograničenja u svakodnevnim aktivnostima i restrikcije povezane s dijagnozom koje posljedično dovode do negativnih utjecaja na socijalni, emocionalni i psihološki razvoj osoba s rijetkim bolestima. Sve navedeno dovodi i do narušenog raspoloženja, zadovoljstva vlastitim životom i nižeg samopoštovanja što posljedično može dovesti do razvoja simptoma depresije (Caputo i Simon, 2013; Freedman i sur., 2017; Mancini i Bonanno 2006; prema Namkung i Carr, 2020). Veza između invaliditeta i narušenog mentalnog zdravlja usklađena je s ključnim

temama stresne paradigme (Pearlin i sur., 2005; prema Namkung i Carr, 2020). Stresori uključuju akutne događaje poput gubitka posla i kronične stresore poput dugotrajnog oštećenja koji narušavaju dobrobit. Kronični stres je posebno štetan za emocionalno blagostanje zbog svoje dugotrajnosti i sposobnosti da se proširi na različita životna područja, uključujući školu/posao i obitelj. Stalna izloženost stresu također prijeti imunološkom, probavnom, kardiovaskularnom i reproduktivnom sustavu, čime osoba postaje osjetljivija na psihološki stres (Pearlin i sur., 2005; Carr, 2014; prema Namkung i Carr, 2020). Invaliditet također može oslabiti unutarnje resurse suočavanja, poput osnaživanja i samopoštovanja, kao i vanjske resurse suočavanja, uključujući socijalnu podršku. Resursi za suočavanje, nošenje s dijagnozom ključni su za održavanje emocionalnog blagostanja u uvjetima kroničnog stresa (Turner i Noh, 1988; Yang, 2006; Carr, Cornman i Freedman, 2019; prema Namkung i Carr, 2020). Emocionalno stanje osoba s rijetkim bolestima može biti dodatno narušeno i zbog neprihvatanja same dijagnoze i vlastitog invaliditeta, nedostatne podrške okoline o kojoj će biti riječ kasnije o tekstu te stigmatizacije i diskriminacije od strane društva (Ljubičić i sur., 2022).

5.2. Utjecaj rijetkih bolesti na obitelj, interpersonalne odnose i kvalitetu života

Rijetke bolesti imaju značajan utjecaj na obitelj, interpersonalne odnose i kvalitetu života. Obično zahtijevaju prilagođavanje obiteljske dinamike kao i povećanu brigu o zdravlju oboljele osobe. Kao što i osoba oboljela od rijetke bolesti prolazi kroz različite izazove tako i dijagnoza rijetke bolesti utječe na obitelj, njezinu kvalitetu života i predstavlja stresan događaj u obiteljskoj dinamici (Šipić, 2021). Kvaliteta života se odnosi na sveukupno blagostanje na koje utječu objektivni pokazatelji kao i subjektivna percepcija te vrednovanje tjelesnog, socijalnog, materijalnog i emotivnog blagostanja, osobni razvoj i svrhovita aktivnost (Felce i Perry, 1993 prema Vuleti, 2004 prema Martinis, 2005). Svjetska zdravstvena organizacija (WHO) pak definira kvalitetu života kao pojedinčevu percepciju pozicije u specifičnom kulturološkom, društvenom i okolišnom kontekstu (World Health Organization, 1999 prema Vuletić, 2011). Autori Raboteg-Šarić i Rogić (2002) navode kako kvaliteta života obitelji nudi pogled u stupanj zadovoljstva obitelji životom i u životu. Kvaliteta kao i samo zadovoljstvo u životu se procjenjuju po određenim faktorima koji su se mijenjali s razvojem društva i s napretkom

ljudske civilizacije. U prošlosti su se u obzir kod određivanja kvalitete života uzimali subjektivni i objektivni pokazatelji kao što su na primjer dobrobit, sreća, zaposlenost, bruto domaći dohodak i tako dalje no danas se zna da to nije dovoljno, a niti pouzdano (Vuletić, 2011). Brojna su istraživanja dovela do unifikacije čimbenika kvalitete života što je dovelo do sedam domena kvalitete života. Autorica Vuletić (2011) u svom radu navodi tih sedam domena sljedećim redom: materijalno blagostanje, zdravlje, postignuće, intimnost (bliski odnosi s drugim osobama, prijateljima i/ili obitelji), sigurnost (osjećaj sigurnosti), zajednica (pripadnost zajednici), te emocionalno blagostanje i osjećaj sreće. Uz kvalitetu života važan čimbenik obiteljskog funkcioniranja čini i životni ciklus svake pojedine obitelji. Štalekar (2010) u svom radu navodi da životni ciklus čine emocionalne i intelektualne faze koje pojedinac prolazi od razdoblja djetinjstva pa sve do razdoblja odlaska u mirovinu kao član obitelji. Postoji osam stadija kroz koje prolazi tipična obitelj, kao i obitelj s djecom s teškoćama u razvoju, u svom napredovanju tijekom životnog ciklusa obitelji, a svaki stadij sa sobom nosi specifične zadaće i funkcije same obitelji (McGoldrick i Carter, 1982 prema Štalekar, 2010). Prvi od stadija čini bračni par bez djece, a slijede ga obitelj s malim djetetom (odnosno najstarije djetete do godine i pol starosti), obitelj s predškolskim djetetom (najstarije djetete od dvije i pol do šest godina) zatim obitelj sa školskom djecom (djeca u dobi od šest do trinaest godina), obitelj s adolescentnom djecom (djeca u dobi od trinaest do dvadeset godina), obitelj iz koje djeca odlaze nakon čega dolazi sedmi stadij, takozvano „ispražnjeno gnijezdo“ (nakon što od obitelji odu apsolutno sva djeca) i posljednji stadij čini starost koja se proteže od umirovljenja (nakon šezdesete godine života, a danas i više) pa sve do smrti. Danas postoji sve više istraživanja usmjerenih na kvalitetu života obitelji osoba s raznim teškoćama u razvoju ili pak invaliditetom pa tako i onih s rijetkim bolestima. Ta su istraživanja potaknuta sve manjim brojem odvajanja djece s rijetkim bolestima od matične obitelji. Brown i suradnici (2006; prema Cvitković, Žic Ralić, Wagner Jakab, 2013) ističu kako se sve češće pojavljuje da roditelji, a poglavito majke postaju glavni skrbnici djece s rijetkim bolestima te da oni intenzivno brinu o njihovom razvoju, što svakako utječe na obiteljsku dinamiku, a samim time i narušenost kvalitete života. Obitelji osoba s rijetkim bolestima su suočene s brojnim izazovima tijekom podizanja na noge djece s teškoćama, a brojni od njih mogu biti preteški pa čak i pogubni za samu obitelj. Takve obitelji zbog skrbi za djetete ili već stariju osobu oboljelu od rijetke bolesti često odustaju od svojih planiranih aktivnosti, karijera, hobija, društvenog života (Taanila, Järvelin, Kokkonen, 1999 prema Milić Babić, 2012). Jedan od najčešće spominjanih faktora, spomenut i ranije u ovom radu, narušenosti života je i financijska deprivacija, odnosno ekonomski izazovi koji zahvaćaju ove obitelji. Upravo zbog tih izazova takve obitelji vrlo često žive u neprikladnim i starim

kućama, nezaposleni i na rubu siromaštva (Nikolić i sur., 1995). Obitelj kao primarna zajednica odigrava važnu ulogu u razvoju osoba oboljelih od rijetkih bolesti te autorica Milić Babić (2012) posebno ističe obiteljsku kohezivnost kao važnu u razvijanju kvalitete života. Ta kohezivnost u obiteljima osoba s rijetkom bolesti vrlo često je ili iznimno niska ili pak iznimno visoka, a opće je poznato da je optimalna srednja razina kohezivnosti najbolja za razvoj svakog djeteta. Svaka obitelj se na različiti način nosi s narušenom kvalitetom života, a Brown i suradnici (2006; prema Cvitković, Žic Ralić, Wagner Jakab, 2013) su utvrdili i postojanje razlika u narušenosti s obzirom na vrstu teškoće koju dijete ima.

U nastavku će biti prikazano međunarodno istraživanje „International Family Quality of Life Project“ koji su proveli Isaacs i suradnici (2007). U istraživanju sudjeluje 25 zemalja svijeta, a provedeno je i u Hrvatskoj te je dovelo do zanimljivih rezultata i spoznaja. Za ovo je istraživanje korišteno devet faktora kvalitete života, a to su redom financijsko blagostanje, zdravlje, podrška nadležnih službi, podrška drugih osoba, obiteljski odnosi, utjecaj vrijednosti, odmor i rekreacija, karijera te integracija u zajednici. Istraživanje je provedeno na uzorku od 51 obitelji (N=51) koje su odlučile sudjelovati, a ispitivanje se vršilo metodom grupnog ispunjavanja listića s upitnikom. Ovime je pokazano da roditelji najvišu prednost u određivanju kvalitete života daju odnosima u obitelji, a najmanja su očekivanja na području podrške drugih osoba. Najmanja očekivanja od podrške drugih osoba posljedica su manjka povjerenja roditelja u podršku prijatelja, rođaka, kolega s posla, pa se niti ne trude da bi je zadobili. Čak je 43% roditelja istaknulo kako su vrijednosti važne za kvalitetu života, dok se njih samo 8% ne slaže s tom tvrdnjom. Iznenađuje činjenica da je na pitanje „Koje su vaše životne vrijednosti?“ čak 75% roditelja odgovorilo da su to one osobne, dok je 56% navelo duhovne i religijske vrijednosti. Istraživanjem je potvrđeno da u velikom broju slučajeva neprihvaćenost od strane zajednice iznimno negativno utječe i narušava kvalitetu života. Rezultati ovog istraživanja, provedenog u Zagrebu, Osijeku i Varaždinu, u velikoj mjeri potvrđuju da su vrijednosti u obitelji u pozitivnoj povezanosti s kvalitetom života. Istraživanje je također potvrdilo i povezanost kvalitete života i odnosa s religijskom zajednicom te postojanje razlika u povezanosti vrijednosti i interakcije s religijskom, duhovnom i kulturnom zajednicom i ukupne kvalitete života obitelji ovisno o teškoći koju dijete ima. Na kraju ovog istraživanja važno je napomenuti da ono ne pokazuje u potpunosti cjelokupno stanje Republike Hrvatske o narušenosti kvalitete života već je bazirano na rezultatima iz tri regije dok je popunjavanje upitnika provedeno grupno bez mogućnosti da roditelji obrazlože dane odgovore.

6. PRIMJERI DOBRE PRAKSE I INICIJATIVE

6.1. Analiza postojećih programa i politika usmjerenih na pružanje podrške osobama s rijetkim bolestima u obrazovanju i svakodnevnom životu

6.1.1. Nacionalni program za rijetke bolesti od 2015. do 2020. – Ministarstvo zdravstva RH

Hrvatsko društvo za rijetke bolesti osnovano je pri Hrvatskom liječničkom zboru 2008. godine i od tada se sustavno zalaže za podizanje razine brige za osobe oboljele od rijetkih bolesti. Jedan od dokumenata je i Nacionalni program za rijetke bolesti, kojeg je 2015. godine izglasala Vlada Republike Hrvatske. Dokument se sastoji od nekoliko dijelova, u prvom dijelu nabrojana su obilježja rijetkih bolesti te pregled stanja u Republici Hrvatskoj, ali i u Europskoj Uniji. U Programu se nalaze informacije o registrima rijetkih bolesti, referentnim centrima i znanstvenim organizacijama, udrugama, dijagnostici, liječenju, prevenciji rijetkih bolesti te o međunarodnom umrežavanju i suradnji na području rijetkih bolesti. Ovaj dokument također sadrži čak 9 strateških područja važnih za rijetke bolesti, nabrojanih u nastavku teksta.

a) Unaprjeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima

Cilj ovog strateškog područja je unaprijediti i dopuniti dostupne izvore informacija o rijetkim bolestima, ali i unaprijediti dostupne opcije zdravstvene zaštite za pacijente oboljele od rijetkih bolesti. Cilj se planira ostvariti kroz kontinuiranu edukaciju stručnjaka u kojoj uz udruge, referentne centre i druge veliku ulogu ima i Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu. Također se planira kontinuirana edukacija i informiranje osoba oboljelih od rijetkih bolesti, ali i opće javnosti. Također se preporučuje podupiranje izvora informacija koji su dostupni stručnjacima i pacijentima, identificiranje, koordiniranje i podržavanje postojećih izvora informacija te poticanje akademskih institucija, stručnih društava, znanstveno-istraživačkih centara i udruga pacijenata da zajedno rade na promicanju i širenju znanja o dostupnim izvorima informacija o rijetkim bolestima.

b) Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje

Drugo strateško područje za cilj ima razvoj klasifikacije i specijalnog sustava kodiranja rijetkih bolesti kako bi te dijagnoze bile koordinirane na nacionalnoj razini. Kako bi se

to ostvarilo potrebno je povećati znanja o epidemiologiji rijetkih bolesti te razviti sustav za osnivanje i financiranje registara rijetkih bolesti. Ministarstvo zdravstva također preporučuje kontinuirani rad na unapređenju klasifikacije s poštovanjem međunarodno priznatih klasifikacija, definiranje kriterija kvalitete budućih registara za rijetke bolesti te utvrđivanje načina praćenja i evaluacije u suradnji s međunarodnim projektima.

c) Podupiranje rada i razvoja mreže referentnih centara i relevantne znanstvene organizacije za rijetke bolesti

Krajnji cilj ovog područja je reorganizacija zdravstvene skrbi za osobe oboljele od rijetkih bolesti s ciljem osiguranja sveobuhvatnosti uz primjenu multidisciplinarnog pristupa i poboljšanu koordinaciju unutar zdravstvenog sustava. Ciljevi će se ostvariti kroz organizaciju i unaprjeđenje te povećanje aktivnosti referentnih centara.

d) Poboljšanje dostupnosti i kvalitete zdravstvene zaštite (dijagnostike, liječenja i prevencije) za pacijente oboljele od rijetkih bolesti

Ciljevi četvrtog područja su „omogućiti pacijentima oboljelim od rijetkih bolesti brz i lako dostupan pristup specijalističkim službama s ciljem poboljšanja dijagnostike i ranog otkrivanja rijetkih bolesti“, „poboljšati dijagnostiku i zbrinjavanje rijetkih bolesti dijagnosticiranih prenatalno“, unaprijediti programe novorođenačkog i drugih probira na rijetke bolesti“, „poboljšati dostupnost lijekova i sveobuhvatnost medicinske skrbi za oboljele od rijetkih bolesti“ i „provedenje mjera i intervencija u području primarne prevencije rijetkih bolesti“. Na osnovu tih pet ciljeva kreirano je i pet mjera koje podupiru ostvarivanje ciljeva kroz definiranje aktivnosti, vremenskog okvira, indikatore provedbe i financijska sredstva.

e) Osiguranje dostupnosti lijekova za rijetke bolesti

Cilj je olakšati pristup lijekovima za osobe oboljele od rijetkih bolesti kroz dostupnost informacija o specifičnim lijekovima kako za stručnjake tako i za oboljele, ubrzavanje procedura za odobravanje i primjenu novih lijekova dostupnih na svjetskom tržištu te pojednostavljivanjem postupka interventnog uvoza lijeka koji još uvijek nije odobren u Republici Hrvatskoj, ali je odobren od međunarodne zajednice i hitno je potreban. Mjere koje je nadležno ministarstvo poduzelo su unaprjeđenje dostupnosti informacija o orphan lijekovima (kreiranje lista lijekova, praćenje novih lijekova na tržištu, koordiniranje interesnih strana) te mjera koja se odnosi na unaprjeđenje dostupnosti

orphan lijekova na hrvatskom tržištu (označavanje svih zahtjeva vezanih uz orphan lijekove oznakom prioritetno).

- f) *Poboljšanje ostvarivanja prava u sustavu socijalne skrbi oboljelih od rijetkih bolesti*
Uz već navedeno informiranje i educiranje cilj ovog područja je razvoj službi podrške na lokalnoj razini, uključivanje stručnjaka za rijetke bolesti u proces vještačenja te aktivno uključivanje udruga pacijenata u donošenje budućih zakona i pravilnika.
- g) *Osnaživanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti*
Cilj ovog područja je povećati suradnju s referentnim centrima kao i provedbu aktivnosti iz Nacionalnog programa. Od ostalih ciljeva ističu se informiranje i podizanje svijesti i znanja osoba oboljelih od rijetkih bolesti te pomoć oko ostvarivanja zakonom propisanih prava. Ministarstvo zdravstva također preporučuje dodatno umrežavanja udruga, liječnika specijalista i referentnih centara.
- h) *Poticanje znanstvenih istraživanja u području rijetkih bolesti*
Cilj ovog područja je i više nego jasan iz samog imena, a kako bi se do cilja i došlo Ministarstvo zdravstva preporučuje davanje prednosti istraživanjima o rijetkim bolestima, a posebice onima koja se provode na nacionalnoj i međunarodnoj razini. Referentni centri služe kao koordinatori epidemioloških, kliničkih, temeljnih i translacijskih istraživanja u području rijetkih bolesti.
- i) *Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti*
Cilj posljednjeg strateškog područja je dodatno povezivanje s međunarodnom zajednicom, a posebice sa stručnjacima, udrugama, ali i aktivno uključivanje u istraživanja o rijetkim bolestima koja provode druge zemlje. U ovom području se još jednom naglašava potreba usuglašavanja s europskim preporukama i dokumentima.

U Hrvatskoj postoje tri referentna centra za rijetke bolesti, a to su Klinika za dječje bolesti Zagreb (Referentni centar za kongenitalne anomalije) te Klinika za unutrašnje bolesti (Referentni centar za rijetke i metaboličke bolesti) i Klinika za pedijatriju (Referentni centar za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece) Kliničkog bolničkog centra Zagreb. Referentni centri igraju iznimno važnu ulogu u provođenju preporuka Ministarstva zdravstva i ostvarivanju ciljeva devet strateških područja nabrojanih i opisanih ranije u tekstu.

Hrvatski savez za rijetke bolesti (2020) nažalost ističe da jedan dio od devet indikatora nije ostvaren, ali najavljuje pripremu novog Nacionalnog programa za rijetke bolesti.

6.2. Prikaz uspješnih modela i inicijativa koji su pridonijeli poboljšanju kvalitete života osoba s rijetkim bolestima

6.2.1. Instrument za promatranje Švedskog nacionalnog centra za rijetke bolesti

U radu „*Consequences of rare diagnoses for education and daily life: development of an observation instrument*“ (Jaeger i sur., 2022), prikazan je instrument poznat pod engleskim nazivom „*The Ågrenska observation instrument*“ (Prilog 2.). Ovaj instrument razvijen je u Švedskom nacionalnom centru za rijetke bolesti i zdravstvena stanja koji djeluje već 30 godina. Naime, stručnjaci iz Ågrenske su u svom dugogodišnjem radu s djecom i mladima s rijetkim bolestima prepoznali kako postoji vrlo malo dostupnih izvora znanja za rad s takvom djecom, a posebice u sustavu obrazovanja. U tu svrhu, odlučili su konstruirati opsežni instrument za promatranje kako bi se spoznalo kako pojedina funkcionalna oštećenja utječu na školu, ali i na svakodnevni život. Također, želi se spoznati kako se posljedice na ove dvije životne domene razlikuju unutar svake dijagnoze i postoje li dijagnozi-specifične značajke. Konstruirani instrument trebao bi odgovoriti na sljedeća pitanja: (1) „*Kako funkcionalna oštećenja utječu na obrazovanje i svakodnevni život djece i adolescenata?*“ (2) „*Kako se same posljedice razlikuju unutar svake dijagnoze?*“ i (3) „*Postoji li mogućnost identifikacije dijagnozi-specifičnih karakteristika koje dovode do karakterističnih posljedica na obrazovanje i svakodnevni život?*“.

U razvoju ovog instrumenta sudjelovao je multidisciplinarni tim stručnjaka sastavljen od psihologa, pedagoga, logopeda, radnog terapeuta, fizioterapeuta, stomatologa i medicinske sestre. Svi članovi multidisciplinarnog tima imali su dugogodišnje iskustvo rada s osobama s invaliditetom. Instrument je razvijen skupljanjem podataka na obiteljskim tečajevima koji se redovito odvijaju u Nacionalnom centru Ågrenska. U prosjeku se na godišnjoj razini organiziraju 22 obiteljska tečaja koji okupljaju 10 do 12 obitelji. Svaki pojedinačni tečaj okuplja obitelji čija djeca boluju od iste rijetke bolesti te nisu starija od 17 godina. Tečaj traje pet dana, a obitelji su smještene u samom Centru. Svaki tjedan održavaju se tri paralelna programa, od kojih je jedan namijenjen za roditelje, jedan za braću i sestre i jedan za samo dijete s dijagnozom rijetke bolesti. Program za dijete planiran je i puno prije početka tečaja, zato što

multidisciplinarni tim prikuplja podatke o pojedinom djetetu od strane roditelja i matične škole djeteta. Metode rada su stoga prilagođene dječjoj dobi, dijagnozi, ali i individualnim potrebama. Braća i sestre djece s rijetkim bolestima sudjeluju u programu koji uključuje predškolske ili školske te slobodne aktivnosti te osigurava važne informacije o dijagnozi njihovog brata ili sestre, ali na njima prikladan način. Roditelji pak su s druge strane uključeni u predavanja i rasprave koje se tiču psiholoških, obrazovnih i medicinskih aspekata dijagnoze njihovo djeteta, a također dobivaju i informacije o pravima, zakonodavstvu i dostupnoj podršci u njihovim sredinama. Sudjelovanje u obiteljskim tečajevima potpuno je besplatno za obitelji djece s rijetkim bolestima. Od rijetkih bolesti koje su bile uključene u obiteljske tečajeve najviše je bilo djece i adolescenata s narkolepsijom, zatim sa sindromom fragilnog X, sindromom Williams, Ehlers–Danlosovom sindromom, Prader Willi sindromom (PWS) te dijagnozom ahondroplazije. Prvo prikupljanje podataka provedeno je od 2000. godine do 2006. godine, a podaci su drugi puta prikupljeni u razdoblju od 2008. godine do 2017. godine.

Instrument obuhvaća 10 domena (Tablica 2.), a sastoji se od 119 kvantitativnih stavki i 65 kvalitativnih stavki, a namijenjen je obrazovnim stručnjacima svih profila (učiteljima, edukacijskim rehabilitatorima, logopedima...).

Tablica 2. Pregled domena Instrumenta za promatranje

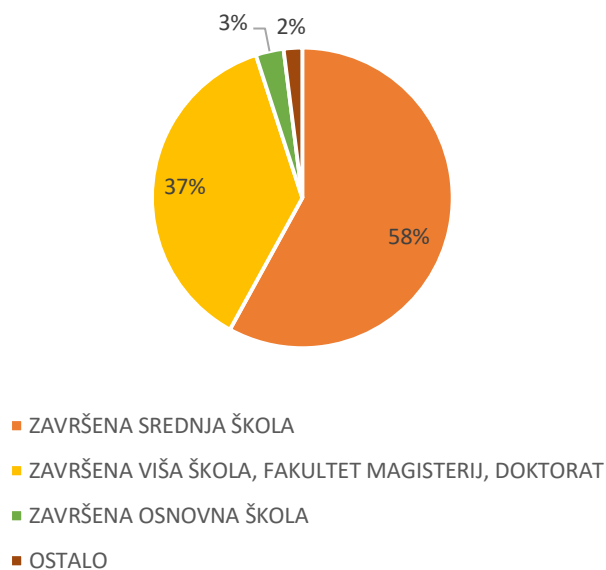
DOMENE	KRATKI OPIS DOMENA
1. Socijalne i komunikacijske sposobnosti (15 stavki)	Npr. kontakt pogledom, uspostavljanje kontakta s vršnjacima, prepoznavanje drugih ljudi, igra i druženje s drugima, slobodna igra...
2. Emocije i ponašanje (14 stavki)	Npr. pokazuje znakove brige, kontrola nad impulsima, promjene raspoloženja, nedostatak samopouzdanja, opći nemir...
3. Komunikacija i jezik (14 stavki)	Npr. interes za komunikaciju, izgovor, potreba za alternativnom i augmentativnom komunikacijom
4. Sposobnost upravljanja vlastitim invaliditetom i svakodnevnim životom (11 stavki)	Npr. povezanost s obitelji i vršnjacima, rješavanje svakodnevnih problema, opisivanje vlastite invalidnosti, pozitivan stav prema okolini, povjerenje u okolinu...
5. Aktivnosti svakodnevnog života (10 stavki)	Npr. oblačenje, higijena, hranjenje, obavljanje nužde...
6. Grube motoričke vještine (16 stavki)	Npr. ravnoteža u sjedenju i stajanju, sposobnost hodanja, trčanja, skakanja...
7. Fine motoričke vještine (8 stavki)	Npr. preferencija ruke (lijeva/desna), rezanje škarama, hvat olovke...
8. Percepcija i shvaćanje svijeta oko sebe (21 stavka)	Npr. slika tijela, osjećaj za bol, koordinacija oko-ruka, kopiranje pokreta drugih, određivanje izvora zvuka...
9. Preduvjeti za učenje (29 stavki)	a) okupljanje/grupne aktivnosti b) individualni rad c) sposobnost usvajanja informacija
10. Osnovne školske vještine (46 stavki)	a) čitanje b) pisanje c) matematike d) tjelesni odgoj

Kao što je vidljivo u Prilogu 2 ovog rada za svaku domenu postoje kvantitativne stavke, ali i kvalitativne stavke koje omogućavaju opis određenih stanja i ponašanja kao dopuna kvantitativnom definiranju. Stručnjak koji koristi ovaj instrument daje ocjene na temelju navedenih domena. Ocjene mogu biti kvantitativne i kvalitativne te se daju na način da se promatrano dijete uspoređuje s djetetom tipičnog razvoja iste kronološke dobi. Stoga je važno da osoba koja provodi ovaj instrument ima znanja o tipičnom razvoju djece, a posebice u domenama obrazovanja, emocija i socijalizacije. Dodjeljuju se ocjene od 1 do 4, od kojih 1 simbolizira nepostojanje teškoća, 2 označava blage teškoće dok 3 i 4 označavaju umjerene, odnosno teške teškoće. Stručnjaci koji su razvili ovaj instrument ističu važnost provođenja instrumenta u prirodnom okruženju djeteta, kako za vrijeme strukturiranih aktivnosti u predškolskim ili školskim ustanovama tako i za vrijeme slobodnih aktivnosti djeteta. Konačne ocjene prema uputama autora treba bazirati na ocjenama iz instrumenta, ali treba uzeti u obzir i mišljenje drugih profesionalaca koji mogu biti dio tima, a također rade s promatranim djetetom. Važno je istaknuti da je ovaj instrument primarno namijenjen za formiranje znanja o specifičnim dijagnozama na grupnoj razini, a ne za individualnu procjenu djeteta.

6.2.2. Baza rijetkih bolesti – Hrvatski savez za rijetke bolesti

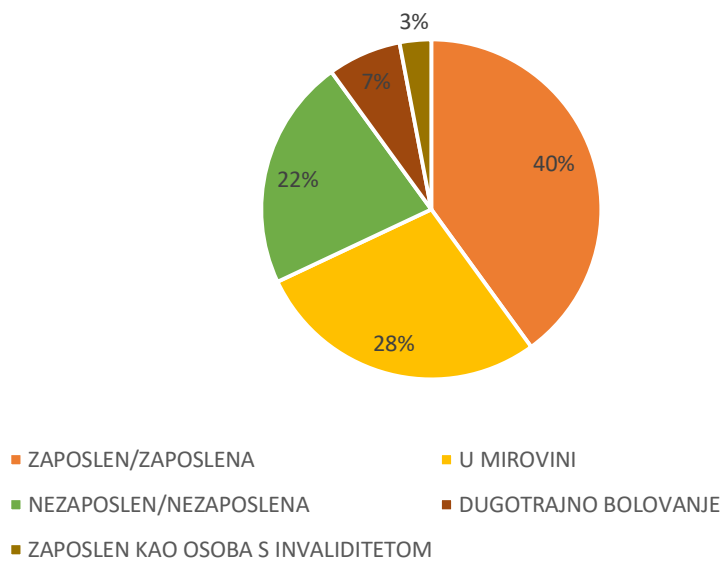
Baza rijetkih bolesti Republike Hrvatske (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020) predstavljena je 2020. godine i predstavlja primjer dobre prakse i budući temelj za stvaranje nacionalnog registra za rijetke bolesti. „Baza se sastoji od 57 predefiniраниh pitanja iz kojih se mogu vaditi i povezivati razni statistički parametri“, a riječ je u stvari o softveru koji omogućuje brzi dolazak do točnih informacija i čini pretraživanje kvantitativnih podataka Baze jednostavnim. Podatci koji se nalaze u Bazi podataka prikupljeni su na uzorku od 860 osoba, od kojih su 60% žene, a 40% muškarci. U bazi je također zastupljeno 58% odraslih oboljelih od rijetkih bolesti i 42% djece i mladih koji boluju od neke rijetke bolesti. Prikupljeni podatci vjerno prikazuju stanje u cijeloj Hrvatskoj. Naime, podatci su prikupljeni u svim dijelovima Hrvatske, od toga najveći broj u Zagrebačkoj županiji i gradu Zagrebu (N=325), zatim u Sjevernoj i Srednjoj Hrvatskoj (N=160), pa u Dalmaciji (N=156), a najmanje je ispitanika iz Slavonije (N=128) te Istre i Kvarnera (N=91). Važni za temu ovog rada su svakako podatci vezani uz obrazovanje i svakodnevni život osoba s rijetkim bolestima. Grafički prikaz 1 prikazuje stupanj obrazovanja odraslih osoba u bazi dobiven na temelju iskaza 502 odraslih ispitanika.

Grafički prikaz 1. STUPANJ OBRAZOVANJA



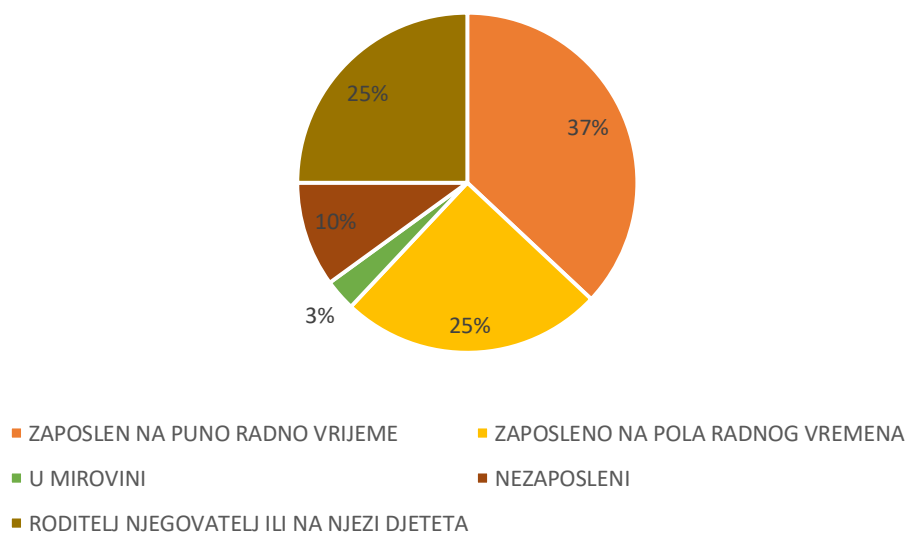
U bazi se nalaze i iskazi 358 djece i mladih od kojih je njih 95 predškolske dobi, 227 osnovnoškolske dobi i 36 srednjoškolske dobi. Od djece predškolske dobi njih 65% polazi odgojno- obrazovne skupine s redovitim programom dok je ostatak (35%) u odgojno- obrazovnim skupinama s posebnim programom ili pak polazi posebne ustanove. Djeca koja pohađaju osnovnu školu najčešće polaze redovni program (55%), zatim slijedi redovni program uz individualizirane postupke (22%), zatim posebne ustanove (13%) i najmanji postotak djece pohađa posebni program uz individualizirane postupke (10%). Podatci dobiveni za aktivnosti svakodnevnog života su također značajni. Što se tiče bračnog statusa odraslih osoba s dijagnozom rijetke bolesti njih čak 48% iznosi da je u braku ili izvanbračnoj zajednici, 51% čine samci, rastavljeni i oni kojima je partner ili partnerica preminuo, dok 1% nije iznijelo svoj bračni status. Grafički prikaz 2 prikazuje radni status odraslih osoba u bazi temeljen na iskazima 502 osobe.

Grafički prikaz 2. RADNI STATUS



Kao što je spomenuto u prethodnim poglavljima, roditelji djeteta s dijagnozom rijetke bolesti suočeni su s mnogobrojnim preprekama, a jedna od njih vezana je uz zapošljavanje i radni status. Grafički prikaz 3 prikazuje radni status roditelja djece s rijetkim bolestima na temelju iskaza 358 djece.

Grafički prikaz 3. RADNI STATUS RODITELJA DJECE U BAZI



Uz ove podatke, navedeni su još podatci o zdravstvenim aspektima rijetkih bolesti od kojih su neki podatci predstavljeni u poglavlju 2.2., zatim informacije o dijagnozi, zdravstvenom osiguranju, financijskim troškovima vezanim uz rijetku bolest, specifičnoj prehrani te podatci o pravima i načinu ostvarivanja istih.

Zbog svih informacija koje ova Baza nudi, ona čini primjer dobre prakse i zbog definiranja važnih područja za osobe s rijetkim bolestima. Ističu se tri područja koja su od iznimne važnosti za osobe s rijetkim bolestima, a to su ulaganje u posebne oblike obrazovanja i obrazovanje općenito za djecu i mlade s rijetkim bolestima, rješavanje problema radno neaktivnih osoba s rijetkim bolestima te radnog statusa roditelja djece s rijetkim bolestima i rješavanje financijskih problema s kojima se susreću ove osobe prilikom ostvarivanja zdravstvenih usluga, kupnje prijeko potrebnih medicinskih pomagala i dijagnozi – specifičnih lijekova. Podatci će biti od velike koristi zdravstvenim djelatnicima, socijalnim radnicima, edukacijskim rehabilitatorima, institucijama, udrugama, pacijentima, ali i svim ostalim zainteresiranim stranama. Baza rijetkih bolesti čini jedan od temelja budućeg Nacionalnog programa za rijetke bolesti i u planu je njezino širenje i dodatno sistematiziranje u budućnosti.

6.3. Identifikacija mogućnosti za daljnje poboljšanje sustava podrške osobama s rijetkim bolestima

Identifikacija mogućnosti za daljnje poboljšanje sustava podrške osobama s rijetkim bolestima ključna je za osiguravanje kvalitetne skrbi, obrazovanja i poboljšanje njihove svakodnevice, a samim time i kvalitete života. Uz neostvarena područja iz Nacionalnog programa za rijetke bolesti, evo još nekoliko područja u kojima se mogu pronaći mogućnosti za poboljšanje:

1. Svjesnost/ informiranost i obrazovanje: Ključno je povećanje svijesti o rijetkim bolestima među zdravstvenim radnicima, obrazovnim ustanovama, edukacijskim rehabilitatorima i stručnjacima drugih profesija, javnosti i donositeljima odluka. Edukacija o rijetkim bolestima može pomoći u prepoznavanju simptoma, dijagnosticiranju i pružanju odgovarajuće skrbi osobama s rijetkim bolestima. U Republici Hrvatskoj postoji mali broj stručnjaka koji se bave rijetkim bolestima te postoji iznimno malo pojedinačnih iskustava o

epidemiologiji, prevenciji, dijagnostici i liječenju rijetkih bolesti stoga je bitno raditi na obrazovanju budućih stručnjaka (Ministarstvo zdravstva, 2015).

2. Pristup dijagnostici i liječenju: Osiguravanje pristupačnosti dijagnostičkih postupaka i terapija za rijetke bolesti može biti izazovno kao što je navedeno i ranije u radu. Potreban je razvoj boljih dijagnostičkih metoda, veća koordinacija među svim dionicima, uspostavljanje posebnih centara za rijetke bolesti i osiguravanje pristupa novim i inovativnim terapijama kako bi se poboljšala skrb za osobe s rijetkim bolestima.

3. Socijalna podrška: Osobe s rijetkim bolestima i njihove obitelji često se suočavaju s osjećajem izolacije i nedostatkom podrške. Razvoj lokalnih te nacionalnih mreža podrške, grupa za samopomoć i resursnih centara može pružiti emocionalnu podršku, informacije i dijeljenje pozitivnih, ali i negativnih iskustava.

4. Financijska podrška: Troškovi povezani s rijetkim bolestima mogu biti visoki, a uključuju troškove prijeko potrebnih medicinskih postupaka, lijekova i specijalnih terapija. Čak 70% osoba ima mjesečne troškove direktno povezane sa svojom bolešću (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020). Razvijanje financijskih programa u skladu s potrebama, osiguravajućih planova i posebnih fondova može barem djelomično olakšati financijski teret za oboljele osobe i njihove obitelji.

5. Buduća istraživanja: U Republici Hrvatskoj postoji iznimno mali broj istraživanja vezanih uz obrazovanje i svakodnevni život osoba oboljelih od rijetkih bolesti. Kontinuirano ulaganje u istraživanje rijetkih bolesti ključno je za razumijevanje uzroka, dijagnostiku i terapije, ali i moguću prevenciju. Poticanje suradnje između znanstvenika različitih profesija, istraživačkih institucija i raznih farmaceutskih tvrtki može ubrzati razvoj novih terapija i poboljšati ishode u brojnim sferama života, za osobe s rijetkim bolestima.

Važno je uspostaviti partnerstva između relevantnih dionika, uključujući pacijente, zdravstvene radnike, stručnjake iz područja obrazovanja, istraživače, donositelje politika i udruga osoba s rijetkim bolestima, kako bi se identificirale konkretne mogućnosti za poboljšanje sustava podrške osobama s rijetkim bolestima i ostvarili pozitivni pomaci u njihovom cjelokupnom životu.

7. ZAKLJUČAK

Kroz ovaj rad prikazana je iznimno važna tema u području edukacijsko- rehabilitacijskih znanosti. Osobe s dijagnozom rijetke bolesti suočavaju se s jedinstvenim izazovima koji zahtijevaju posebnu pažnju i prilagođene strategije. Rijetke bolesti mogu imati različite simptome, tijek bolesti i posljedice, što zahtijeva individualizirani pristup u pružanju podrške.

Poboljšanje situacije za osobe s rijetkim bolestima zahtijeva kontinuirano educiranje i podizanje svijesti među zdravstvenim djelatnicima, odgojno-obrazovnim stručnjacima, roditeljima, vršnjacima, ali i društva u cjelini. Važno je osigurati da svi relevantni dionici budu informirani o rijetkim bolestima, njihovim specifičnostima i izazovima s kojima se oboljeli suočavaju. Osim toga, važno je djelovati i na višoj, političkoj razini i zakonodavstvu kako bi se osigurala adekvatna podrška. To uključuje osiguravanje prava na pristupačno obrazovanje, dostupnost medicinskih usluga, pomagala i terapija te socijalnu inkluziju. Potrebno je osigurati da postojeći propisi i politike podržavaju potrebe osoba s rijetkim bolestima i da se primjenjuju u praksi. Kroz sveobuhvatnu i koordiniranu suradnju između zdravstvenog sustava, odgojno- obrazovnih institucija, obitelji i organizacija civilnog društva, možemo stvoriti okruženje koje podržava osobe s rijetkim bolestima u svakodnevnom životu. To uključuje uspostavu mreža podrške, dijeljenje primjera dobrih praksi, osnaživanje obitelji i promicanje aktivnog sudjelovanja osoba s rijetkim bolestima u društvu.

Ovim radom nastoji se istaknuti neophodnost kontinuiranog rada na poboljšanju situacije za osobe s rijetkim bolestima. To zahtijeva razumijevanje, širenje svijesti, dodatna istraživanja u ovom području i konkretno djelovanje na svim razinama kako bi se osiguralo da sve osobe s dijagnozom rijetkih bolesti imaju jednake mogućnosti za obrazovanje i kvalitetan život, bez obzira na postojeću dijagnozu.

8. LITERATURA

1. Aramić, A. (2020). Rad s djecom s poteškoćama iz pervarzivnog razvojnog poremećaja-autizma (Završni rad). Varaždin: Sveučilište Sjever, Odjel za sestrinstvo. Preuzeto s <https://zir.nsk.hr/islandora/object/unin%3A3331/datastream/PDF/view>
2. Bašić Kes, V., Grbić, N., Jurašić, M., Zavoreo, I. i Matovina, L.Z. (2018). Dijagnostika Anderson-fabryjeve bolesti. *Acta Medica Croatica*, 72(3), 109–113. Preuzeto s <https://hrcak.srce.hr/file/306253>
3. Bračić, M. (2020). Neuralgije (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:105:419597>
4. Cvitković, D. (2010). Anksioznost i obiteljska klima kod djece s teškoćama učenja (Doktorska disertacija). Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet u Zagrebu, Zagreb.
5. Cvitković, D., Žic Ralić, A., Wagner Jakab, A. (2013). Vrijednosti, interakcija sa zajednicom i kvaliteta života obitelji djece s teškoćama u razvoju (Izvorni znanstveni rad). Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet u Zagrebu, Zagreb.
6. Delaye, J., Cacciatore, P., i Kole, A. (2022) Valuing the “Burden” and Impact of Rare Diseases: A Scoping Review. *Front. Pharmacol.* 13:914338. doi: 10.3389/fphar.2022.914338
7. Desalegn, G.T., Zeleke, T.A., Shumet, S. i suradnici (2023). Coping strategies and associated factors among people with physical disabilities for psychological distress in Ethiopia. *BMC Public Health* 23, 20. Preuzeto s <https://doi.org/10.1186/s12889-022-14877-0>
8. EURORDIS Rare diseases Europe (2023) Pribavljeno 12.05.2023. s <https://www.eurordis.org/>
9. Field, M.J. i Boat, T.F. (2010). Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development. National Academies Press (US)
10. Garcia-Perales, R., Fernández, R.G., García-Toledano, E., i Martín-García, M. (2023). The influence of teaching variables in the educational processes of students with rare diseases. *Frontiers in Psychology*, 13. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2022.1046643>
11. Grabić, K. (2022). Odgojno-obrazovni sustav u Republici Hrvatskoj (Završni rad). Split: Sveučilište u Splitu, Filozofski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:172:633093>
12. Grazioli, P., Parodi, C., Mariani, M., Bottai, D., Di Fede, E., Zulueta, A., Avagliano, L., Cereda, A., Tenconi, R., Wierzba, J., Adami, R., Iascone, M., Ajmone, P. F., Vaccari, T., Gervasini, C., Selicorni, A., i Massa, V. (2021). Lithium as a possible therapeutic

- strategy for Cornelia de Lange syndrome. *Cell Death Discovery*, 7(1).
<https://doi.org/10.1038/s41420-021-00414-2>
13. Hessel, F. (2008). Burden of Disease. *Encyclopedia of Public Health*. Springer, Dordrecht. Preuzeto s https://doi.org/10.1007/978-1-4020-5614-7_297
 14. Hrvatski savez za rijetke bolesti (2020, prosinac). Baza rijetkih bolesti. <https://rijetke-bolesti.com/rijetke-bolesti/baza-rijetkih-bolesti/>
 15. Simpson, G.H. (2023). The incalculable costs of rare diseases for individuals, families and society. *Rare Revolution Magazine*.
 16. Ivančević, Ž., Rumboldt, Z., Bergovec, M., i Silobrčić, V. (2000). MSD - priručnik dijagnostike i terapije. HeMED. Preuzeto s <https://www.bib.irb.hr/69665>
 17. Jaeger, G., Royvik, AC., Hjelmquist, E., Hansla, A., Falkman, K. (2022) Consequences of rare diagnoses for education and daily life: development of an observation instrument. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17:165.
 18. Janković, J. (2008). *Obitelj u fokusu*. Zagreb: Etcetera.
 19. Martinis, T. (2005). *Percepcija kvalitete života u funkciji dobi (Istraživački rad)*. Filozofski fakultet u Zagrebu, Zagreb.
 20. McMullan, J., Crowe, A.L., Bailie, C. i suradnici (2020) Improvements needed to support people living and working with a rare disease in Northern Ireland: current rare disease support perceived as inadequate. *Orphanet J Rare Dis* 15, 315. Preuzeto s <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01559-6>
 21. Medić, B., Todorović, Z., Savić Vujović, K., Stojanović, R. i Prostran, M. (2013). Oboljeli od rijetkih bolesti kao vulnerabilni ispitanici u kliničkim studijama. *Jahr*, 4 (2), 715-724. Preuzeto s <https://hrcak.srce.hr/125047>
 22. Milić Babić, M. (2012). Obiteljska kohezivnost u obiteljima djece s teškoćama u razvoju. *Hrčak*, X(2), 207-223.
 23. Miljković, D., Đuranović, M. i Vidić, T. (2019). *Odgoj i obrazovanje iz teorije u praksu*. Učiteljski fakultet Sveučilišta u Zagrebu.
 24. Ministarstvo zdravstva Republike Hrvatske (2015). Nacionalni program za rijetke bolesti od 2015. do 2020. Pribavljeno 15.05.2023. s <https://zdravlje.gov.hr/programi-i-projekti/nacionalni-programi-projekti-i-strategije/ostali-programi/nacionalni-program-za-rijetke-bolesti-od-2015-do-2020/2190>
 25. Ministarstvo znanosti i obrazovanja (2022). *Nacionalni kurikulum Republike Hrvatske za predškolski, osnovnoškolski i srednjoškolski odgoj i obrazovanje*. Zagreb: Ministarstvo znanosti i obrazovanja Republike Hrvatske.

26. Nikolić, S. i sur. (1995). Osnove obiteljske terapije. Zagreb: Medicinska naklada.
27. Nižić, M. (2021). Obrazovanje učenika s teškoćama u razvoju u redovitome i segregiranome sustavu. *Mostariensia*, 25 (1-2), 209-231. Preuzeto s <https://hrcak.srce.hr/278767>
28. Ožbolt, A. (2022). Stavovi i znanja učitelja o planiranju i provedbi redovitog programa uz individualizirane postupke (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet.
29. Perić, D. (2020). Učestalost prirođenih srčanih grešaka kod rijetkih kromosomopatija u KBC-u Split u razdoblju od 2016. - 2019. (Diplomski rad). Split: Sveučilište u Splitu, Medicinski fakultet. Preuzeto s <https://repozitorij.mefst.unist.hr/en/islandora/object/mefst%3A937/datastream/PDF/view>
Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:855689>
30. Raboteg-Šarić, Z. i Rogić, I. (2002). Kvaliteta života i životni planovi mladih na područjima posebne državne skrbi. Zagreb: Institut društvenih znanosti Ivo Pilar
31. Rebrović Čančarević, M. (2015). Klinički i rehabilitacijski aspekti Angelmanovog sindroma. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, 51 (2), 87-95. Preuzeto s <https://hrcak.srce.hr/150138>
32. Rosić, V. (2005). *Odgoj, obitelj, škola*. Rijeka: Žagar.
33. Stipančić, G., Požgaj Šepec, M. i La Grasta Sabolić, L. (2016). Sindrom Prader Willi – pregled kliničkih i endokrinoloških osobitosti i mogućnosti liječenja. *Paediatrica Croatica*, 60 (4), 153-159. <https://doi.org/10.13112/PC.2016.23>
34. Sučić, S. (2022). Mentalno zdravlje djece i adolescenata s teškoćama u razvoju (Diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:574265>
35. Šipić, A. (2021). Emocionalno suočavanje s tjelesnim invaliditetom (Završni rad). Zadar: Sveučilište u Zadru. Preuzeto s <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:162:107055>
36. Štalekar, V. (2010). Dinamika obitelji i prvi teorijski koncepti. *Klinika za psihijatriju, KBC Zagreb, Zagreb*.
37. Turan, A., Unal, T.D., Hekimoglu, A., Ozdemir, M., Coşkun, H. i Sagra, G. (2022). Mazabraud Syndrome. *Applied Radiology* 2022; 51(1):40-42. Preuzeto s <https://appliedradiology.com/articles/mazabraud-syndrome>
38. Vuletić, G. i sur. (2011). Kvaliteta života i zdravlje. Pribavljeno 08.01.2019. s adrese https://bib.irb.hr/datoteka/592441.KVALITETA_IVOTA_I_ZDRAVLJE.pdf

39. Zakon o odgoju i obrazovanju u osnovnoj i srednjoj školi. Narodne novine, br. 87/08.
40. Zakon o predškolskom odgoju i obrazovanju. Narodne novine, br. 10/97, 107/07, 94/13, 98/19, 57/22.
41. Zakon o visokom obrazovanju i znanstvenoj djelatnosti. Narodne novine, br. 119/2022.
42. Gelabert, S.V., Bennasar, F.N., Rosselló, M.R., i Paz-Lourido, B. (2020). Inclusion and equity in educational services for children with rare diseases: Challenges and opportunities. *Children and Youth Services Review*, 119, 105518. <https://doi.org/10.1016/j.childyouth.2020.105518>
43. Neves, J. F. O., De Holanda Lima, N. G., De Oliveira, M. G., Pereira, M. B., Da Silva Guimarães, L., & Cintra, G. G. (2022). Inclusion and Education: Challenges of Children with Special Needs in the Regular Teaching Room and the Challenges of the Teacher Who Works in the Early Childhood Education. *European Journal of Education and Pedagogy*, 3(3), 171–178. <https://doi.org/10.24018/ejedu.2022.3.3.359>
44. Šogorić, S., Sanković, M., Štefančić, V., & Vitale, K. (2018). Osobe s invaliditetom – test pristupačnosti sustava zdravstva. *Acta Medica Croatica: Časopis Akademije Medicinskih Znanosti Hrvatske*, 72(2), 199–204. Preuzeto s <https://hrcak.srce.hr/file/293805>
45. Pravilnik o osiguranju pristupačnosti građevina osobama s invaliditetom i smanjene pokretljivosti (2013). Narodne Novine, br. 78/2013.
46. Ljubičić, M., Šipić, A., Šare, S. i Gusar, I. (2022). Psihološka dimenzija tjelesnog invaliditeta. *Sestrinski Glasnik*, 27(3), 189–197. <https://doi.org/10.11608/sgnj.27.3.6>
47. Isaacs, B., Brown, I., Brown, R. C., Baum, N., Myerscough, T., Neikrug, S., Roth, D. L., Shearer, J. i Wang, M. (2007). The International Family Quality of Life Project: Goals and Description of a Survey Tool. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 4(3), 177–185. <https://doi.org/10.1111/j.1741-1130.2007.00116>

9. PRILOZI

9.1. Prilog 1. Popis rijetkih dijagnoza – Baza rijetkih bolesti

<https://rijetke-bolesti.com/wp-content/uploads/2021/10/POPIS-DIJAGNOZA-1.pdf>

9.2. Prilog 2. Instrument za promatranje – Ågrenska

[file:///C:/Users/Korisnik/Downloads/13023_2022_2303_MOESM1_ESM%20\(2\).pdf](file:///C:/Users/Korisnik/Downloads/13023_2022_2303_MOESM1_ESM%20(2).pdf)