ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Oameni RARI și Bolile RARE

ISSN 2066 - 527X | Publicaţie editată de Asociaţia Prader Willi România | Ianuarie - Iunie 2016

Ziua Internațională a Bolilor Rare

Alianța Națională de Boli Rare din România a marcat cel de-al nouălea an în care comunitatea internațională a bolilor rare celebrează Ziua Internațională a Bolilor Rare.

»pagina 7

www.bolirareromania.ro | www.apwromania.ro | anbraro.wordpress.com | ziuabolilorrare.wordpress.com
anbraromania NoRoZalau

Actualizarea proiectului Centru de Expertiză pentru bolile rare – Expert RARE

Informații proiect

Problema căreia i se adresează proiectul nostru este aceea a lipsei de servicii sociale specializate adresate pacienților cu boli rare, certificate și recunoscute ca fiind centre de referință/expertiză pe acest domeniu și care să faciliteze realizarea unor trasee de îngrijire medicală și socială pentru beneficiarii cu boli rare din România.

Faptul că beneficiarii cu boli rare sunt răspândiți la nivel național, în diferite regiuni, necesită o intervenție centralizată, urmărind astfel pacientul pe întreg parcursul bolii, de la diagnosticare, la evaluare periodică, recuperare, instruire și integrare în comunitate.

Activități proiect

- Au fost organizate întâlniri ale echipei de implementare a proiectului în cadrul cărora s-au discutat responsabilitățile care le revin echipei și planificarea activităților;
- În cadrul Centrului NoRo au fost organizate grupuri lunare de pacienți cu boli rare pentru terapie şi instruire în management-ul bolii pe o perioadă de 5 zile/lună;
- S-au organizat sesiuni lunare de instruire în abilități de viață independentă pentru tinerii cu dizabilități. Grupurile de tineri instruiți pentru abilități de viață independentă au beneficiat de un program realizat pe module de instruire: gătit, management-ul banilor, autonomie personală, igienă etc;

- Între timp, am primit certificare ISO 9001 pentru domeniul de aplicabilitate: furnizare de servicii integrate (sociale, medicale, educaționale și de cercetare în domeniul bolilor rare);
- A fost realizată strategia de formare a furnizorilor de servicii pentru pacienții cu boli rare;
- A fost organizat un seminar ExpertRARE pentru dezbaterea acreditării centrelor de expertiză, aderarea la Rețelele Europene de Referință și finalizarea Strategiei de formare a furnizorilor de servicii sociale.

Promovarea proiectului prin:

- Website-urile APWR: www.apwromania.ro, www.rjrd.ro, www.edubolirare.ro
- Media locală și națională;
- Conferințe, seminarii, workshop-uri și întâlniri.

Sindromul Prader-Willi

Descriere

Sindromul Prader-Willi este o afecţiune genetică şi afectează mai multe părţi ale corpului. În perioada de sugar, această afecţiune se caracterizează prin tonus muscular scăzut (hipotonie), dificultăţi de alimentaţie, creştere lentă în greutate şi întârziere de dezvoltare. Încă din copilărie persoanele afectate prezintă un apetit incontrolabil care conduce la consum cronic exagerat de alimente (hiperfagie) şi obezitate. O parte a persoanelor cu sindrom Prader-Willi, în special cei care prezintă obezitate, vor dezvolta şi diabet zaharat de tip II (forma cea mai răspândită de diabet).

Persoanele cu sindrom Prader-Willi, prezintă retard intelectual uşor sau moderat şi dificultăţi de învăţare. Problemele de comportament sunt frecvente, incluzând explozii de furie, încăpăţânare şi comportament compulsiv cum ar fi ciupirea pielii. De asemenea, pot să apară tulburări de somn. Alte elemente caracteristice acestui sindrom sunt trăsături faciale cum ar fi frunte îngustă, ochi migdalaţi, o formă triunghiulară a gurii, statură mică, mâini şi picioare mici. Unele persoane au un ten neobişnuit de alb şi păr deschis la culoare. Atât personale de sex masculin cât şi cele de sex feminin au organe genitale slab dezvoltate. Pubertatea este întârziată sau incompletă şi cele mai multe persoane suferă de infertilitate.

Frecvenţă

Frecvenţa mondială este de la 1 la 10.000 şi 1 la 30.000.

Modificări genetice

Sindromul Prader-Willi este cauzat de pierderea funcţiei unor gene situate într-o regiune particulară a cromozomului 15. Persoanele cu acest sindrom moştenesc de obicei o copie a acestui cromozom de la fiecare părinte. Unele gene devin active numai pe copia cromozomului moştenit de la tată (copia paternă). Această activare a genelor în funcţie de părinte se datorează fenomenului de imprimare genomică.

Cele mai multe cazuri de sindrom Prader-Willi (aproximativ 70%) apar la persoane la care un segment al cromozomului 15 patern este şters în toate celulele. Persoanelor cu această

modificare genetică le lipsesc importante gene din regiunea respectivă întrucât genele de pe copia cromozomului 15 matern sunt inactivate. În 25% din cazuri copilul primeşte 2 copii ale cromozomului 15 de la mamă în loc să primească câte o copie de la fiecare părinte. Acest fenomen se numeşte disomie uniparentală maternă.

Modul de transmitere (moştenire)

Cele mai multe cazuri de sindrom Prader-Willi, în special cele datorate deleţiei (ştergerii) segmentului de cromozom 15 patern sau disomiei uniparentale materne nu se moştenesc. Aceste modificări genetice sunt evenimente întâmplătoare în timpul formării celulelor reproducătoare (ovule şi spermatozoizi) sau au loc în timpul dezvoltării timpurii ale embrionului.

Foarte rar modificările caracteristice sindromului Prader-Willi se datorează unei anomalii genetice care inactivează gene de pe cromozomul 15 patern, anomalie care să fie transmisă de la o generaţie la alta.

Diagnostic

Diagnosticul trebuie suspectat încă din perioada de nou-născut şi sugar. Hipotonia musculară prezentă în această perioadă va fi investigată prin examinări de laborator pentru identificarea sindromului Prader-Willi. Identificarea precoce a bolii permite instituirea precoce a terapiei şi astfel prognosticul va fi mai bun. După perioada de sugar, adesea diagnosticul este unul clinic, bazat pe semnele caracteristice bolii. Examinările genetice (cariotipul sau testul FISH, teste de metilare) sunt cele care vor pune diagnosticul de certitudine.

Continuare în pagina 4

Stabilirea diagnosticului

Diagnosticul clinic al pacienţilor cu sindrom Prader Willi este susţinut de un scor clinic de diagnostic obţinut din evaluarea unor criterii majore şi minore: minim 5 puncte (4 din criterii majore) până la vârsta de 3 ani; minim 8 puncte (5 din criterii majore) după vârsta de 3 ani.

Criterii majore (1 criteriu = 1 punct)

- Hipotonie neonatală şi infantilă, supt dificil;
- Dificultăţi de alimentare, greutate mică;
- Creştere rapidă şi excesivă a greutăţii între 1-6 ani;
- Hiperfagie;
- Facies caracteristic: îngustarea diametrului bifrontal, ochi migdalaţi, gură mică cu buză superioară subţire, comisuri bucale coborâte;
- Hipogonadism, dependent de vârstă;
- Retard mintal moderat.

Criterii minore (2 criterii = 1 punct)

- Scăderea intensităţii mişcărilor fetale; letargie infantilă sau plâns slab, corectate cu vârsta;
- Tulburări comportamentale: accese de furie, reacţii violente, ideaţie obsesivă, opoziţie, rigiditate, posesivitate, încăpăţânare, minciună, furt;
- Tulburări de somn sau apnee în timpul somnului;
- Statură mică, Hipopigmentarea părului şi a pielii;
- Mâini mici, picioare mici;
- Anomalii oculare;
- Salivă vâscoasă, cruste ale comisurilor bucale;
- Defecte de articulare a cuvintelor, ciupirea pielii.

Tratament

Sindromul Prader-Willi nu se poate vindeca. Cu toate acestea identificarea precoce a bolii (încă din perioada de sugar) ajută la a reduce severitatea manifestărilor clinice. Ca şi terapie precoce se poate administra hormonul de creştere recombinat, acesta ajută la creşterea în înălţime, creşte masa musculară şi poate reduce interesul pentru mâncare şi obezitatea. De asemenea, sunt indicate terapiile fizice (kinetoterapia) pentru îmbunătăţirea tonusului muscular, logopedia şi terapia ocupaţională. În perioada şcolară aceşti copii au nevoie de un mediu special pentru a reuşi să acumuleze cât mai multe cunoştinţe. Cea mai mare problemă asociată acestei boli rămâne obezitatea.

Problemele psihiatrice şi cele de comportament trebuie identificate precoce pentru a obţine cele mai bune rezultate terapeutice. Aceste probleme sunt rezolvate cel mai bine când se asigură un antrenament şi o implicare a părinţilor. Uneori este nevoie şi de medicaţie. Agoniştii serotoninei sunt cei mai eficienţi în reducerea crizelor de furie şi a comportamentului compulsiv.

dr. Andreica Ioana,
medic specialist psihiatrie pediatrică

Voluntariat la Centrul NoRo

Mă numesc Boldor Florin – Codrin, am 26 de ani și sunt din Zalău. Sunt diagnosticat cu acondroplazie, o boală rară, acesta fiind motivul pentru care nu am un loc de muncă, și nici nu am plecat din țară, ca și alți tineri.

Nu de mult timp sunt voluntar la Centrul NoRo. Sunt foarte încântat de ceea ce fac, văzând că pot să fiu de folos celor care au probleme mai grave decât mine.

Am început să mă atașez de unii copii și sunt mulțumit, atunci când văd că-și doresc să mă joc cu ei. Toate acestea, se întâmplă datorită acestui colectiv, a Centrului NoRo, care m-au primit bucuroși și care în fiecare zi nu uită să-mi mulțumească. Căldura cu care mă primesc zilnic îmi dă încredere în mine, mă face să merg cu mai multă plăcere și să nu lipsesc de la nici o activitate. Îmi doresc să cunosc și să învăț mai multe pentru binele copiilor.

Boldor Florin – Codrin, voluntar APWR

Grupuri de pacienți cu boli rare

În perioada ianuarie – iunie 2016 am organizat 6 grupuri de pacienți diagnosticați cu scleroză multiplă, boli neurologice rare, boala Parkinson, miastenia gravis, PKU, Sindrom Prader Willi. Aceștia au beneficiat de serviciile Centrului NoRo pentru o perioadă de 5 zile. Atât pacienții cât și însoțitorii au fost implicați într-un program de instruire privind management-ul bolii. Serviciile de care au beneficiat au fost: informare și consiliere, intervenție personalizată, activități educative și de socializare, consiliere psihologică de grup, consultație medicală, kinetoterapie, hidroterapie, masaj. În timpul liber au vizitat Galeria de Artă „Ioan Sima" și Muzeul Județean de Istorie și Artă.

Impresiile pe care beneficiarii și le-au exprimat au fost legate de faptul că au aflat lucruri noi și utile, mai multe informații despre boala de care suferă, au realizat schimb de informații, îmbunătățirea cunoștințelor, au beneficiat de înțelegere, un program foarte prietenos și adaptat la nevoile lor, personal deschis la nevoile lor.

Conferința națională ColaboRARE

Alianța Națională pentru Boli Rare a organizat în zilele de 29-30 ianuarie 2016 la Hotel Ramada Majestic din București conferința națională „Colaborare pentru managementul bolilor rare – ColaboRARE" în cadrul proiectului cu același titlu, finanțat de către Mecanismul Financiar al Spațiului Economic European (SEE), Fondul ONG.

Temele de dezbatere la conferință au fost concentrate pe: acreditarea centrelor de expertiză, rețele europene de referință în bolile rare, management-ul bolilor rare, circuitul pacienților cu boli rare în sistemul sanitar, social și educațional din România, îngrijirea integrată în bolile rare, strategia națională de sănătate și bolile rare, servicii sociale adresate pacienților cu boli rare, accesul la informații de calitate, HelpLine, îmbunătățirea accesului la tratament și servicii.

În deschiderea conferinței a fost lansată Campania de Ziua Internațională a Bolilor Rare 2016 cu tema: „Vocea pacienților" și sloganul: „Uniți, vom fi auziți!".

Curs de formare pentru organizațiile de pacienți „Cum să comunici eficient cu presa"

În cadrul proiectului „Colaborare pentru managementul bolilor rare – ColaboRARE", Alianța Națională pentru Boli Rare România a organizat 3 sesiuni de formare pentru organizațiile de pacienți, cu tema „Cum să comunici eficient cu presa". Training-ul a fost susținut de Alexandra și Mihai Mănăilă în calitate de traineri specializați în comunicare.

Cele trei sesiuni de formare au fost organizate la București în perioadele: 20-21 august 2015, 15-16 decembrie 2015, 30-31 ianuarie 2016. La cele trei sesiuni de formare au participat în total un număr de 44 de persoane, de la diferite ONG-uri din țară.

Scopul training-ului a fost acela de a dezvolta competențele de relaționare directă și indirectă a cursanților, în conjuncturi spontane sau organizate, cu jurnaliștii și cu instituțiile din presa scrisă, audiovizual și online.

Cursul a avut două componente: una teoretică și una practică. Pe parcursul celor două zile de curs au fost prezentate elementele esențiale ale comunicării de la Emițător la Receptor, insistând pe particularitățile asociațiilor de pacienți cu boli rare în diverse posturi. Participanților le-au fost oferite și câteva trucuri în comunicarea asociațiilor de pacienți cu boli rare în funcție de canalele alese pentru a transmite mesajele. Nu au lipsit nici exercițiile practice, astfel cei prezenți au avut ocazia să experimenteze pe propria piele, prin joc și distracție, felul în care se poate distorsiona mesajul în procesul de transmitere către receptor. Detalierea unor cazuri concrete apărute în presă, analiza efectivă a unui comunicat de presă (concret) cu identificarea elementelor esențiale, un exercițiu util care i-a învățat pe cei prezenți cum să scrie corect un comunicat de presă. Pentru unii participanți, comunicatul de presă, a fost cel mai de interes, recunoscând că este și cel mai utilizat instrument de comunicare cu presa de către ei.

Au fost prezentate și filme cu rol educativ și motivațional, ca exemplificare pentru modalitățile de transmitere a unui mesaj, dar și povești spuse/citite tot cu rol de exemplificare pentru „cum au fost transmise mesajele".

Mai multe despre training și impresii din partea participanților, puteți găsi citind articolele scrise de Alexandra Mănăilă, accesând următoarele link-uri:

Training I - http://www.alexandramanaila.ro/primul-training-despre-comunicarea-cu-presa-dedicat-asociatiilor-de-pacienti-cu-boli-rare/

Training II - http://www.alexandramanaila.ro/cum-sa-comunici-eficient-cu-presa-ii-training-pentru-asociatiile-de-pacienti-cu-boli-rare/

Training III - http://www.alexandramanaila.ro/cum-sa-comunici-eficient-cu-presa-iii-training-pentru-asociatiile-de-pacienti-cu-boli-rare/

Ziua Internațională a Bolilor Rare

Alianța Națională de Boli Rare din România a marcat cel de-al nouălea an în care comunitatea internațională a bolilor rare celebrează Ziua Internațională a Bolilor Rare.

Tema din acest an „Vocea pacienților", recunoaște rolul crucial pe care pacienții îl joacă în exprimarea nevoilor lor și îndeamnă la schimbarea care le va îmbunătăți atât viaţa lor, cât şi a celor din familie.

Sloganul din anul acesta „Uniți vom fi auziți!", face apel la un public mai larg, la cei care nu trăiesc sau nu sunt afectaţi direct de o boală rară, să se alăture comunității cu boli rare, cu scopul de a face cunoscut impactul acestora.

Pentru a marca Ziua Internațională a Bolilor Rare, Alianța Națională pentru Boli Rare România în colaborare cu membrii și partenerii ei au desfășurat un șir de evenimente:

- Vernisajul expoziției „Vocea pacienților, Uniți vom fi auziți!" organizat la Galeriile de Artă „Ioan Sima". Au fost expuse lucrările copiilor și ale adulților care sunt beneficiari ai Centrului NoRo și ale domnișoarei Delia Vicaș;
- După vernisaj, participanții au fost invitați să lanseze baloane și să facă o poză de grup pentru a-și exprima solidaritatea față de toate persoanele afectate de boli rare;
- Workshop-ul „Îmbunătățirea accesului la servicii de îngrijire în bolile rare". Evenimentul a fost organizat în cadrul proiectului „Colaborare pentru managementul bolilor rare – ColaboRARE", finanțat prin Granturile SEE 2009-2014, în cadrul Fondului ONG în România. La workshop au luat parte reprezentanţi ai Direcţiei de Sănătate Publică, membri ai organizaţiilor de pacienţi, asistenţi personali şi medici implicaţi în management-ul bolilor rare;
- Cu această ocazie, Alteța Sa Regală Principesa Moștenitoare Margareta a transmis un mesaj persoanelor care trăiesc cu o boală rară, precum și profesioniștilor din domeniul sănătății;
- În prima zi din workshop am premiat elevii care au participat la concursul „Peretele prieteniei" organizat în cadrul campaniei. Jurizarea concursului „Peretele prieteniei" din școli a avut loc în perioada 23-24 Februarie 2016.

În cadrul campaniei ZBR a fost marcată și Ziua Internațională a Copilului cu Cancer, cu această ocazie a fost lansat concursul de povești și desene pentru copiii cu boli rare, de asemenea reprezentanți ai ANBRaRo și ARCrare au participat la o masă rotundă organizată de DSP Sălaj pe subiectul prevenirea cancerului și la o conferință cu privire la cancerul la copii, organizată în data de 15 februarie.

Au avut loc eveninente organizate de membrii și partenerii ANBRaRo și în alte orașe pentru sensibilizarea populației cu privire la boli rare cum ar fi: București, Timișoara, Carei, Iași, Cluj-Napoca, Oradea, Arad, Târgu – Mureș, București.

Campania Ziua Internațională a Bolilor Rare a fost lansată în data de 31 ianuarie 2016 la conferința ColaboRARE - „Cum să comunici eficient cu presa", București și s-a încheiat în data de 3 martie cu o conferință de presă prin care s-a evaluat totodată impactul campaniei.

Programul pentru tinerii afectați de boli rare „Probă de Zbor"

Programul pentru tinerii afectați de boli rare pe care l-am numit „Probă de zbor" s-a derulat în continuare în fiecare lună, timp de 2 zile, începând cu luna ianuarie. Scopul programului este de a achiziționa abilități de viață independentă pentru a facilita integrarea în comunitate.

În acest interval de timp leagă prietenii atât beneficiarii cât și însoțitorii, comunică și își împărtășesc propriile experiențe, găsesc soluții împreună pentru a înfrunta dificultățile de zi cu zi, interacționează cu specialiștii, voluntarii și copiii din Centrul de Zi NoRo. Pe lângă programul de instruire au participat la diferite activități de socializare precum „Vânătoarea de Ouă", Vizită la Muzeul de Artă „Ioan Sima", vizionarea filmului „Aminitiri din Copilărie" la Casa Municipală de Cultură Zalău.

Curs de prim ajutor

În data de 05.02.2016 s-a desfășurat în cadrul Centrului NoRo cursul de prim ajutor de către cei de la Crucea Roșie Sălaj.

Cele 4 etape principale au fost:

1. Luarea măsurilor de siguranță;
2. Evaluarea stării victimei;
3. Apelarea serviciilor de urgență, dacă este necesar;
4. Acordarea primului ajutor.

De asemenea toți angajații centrului am exersat: ridicarea Rautek, verificarea stării de conștiență, eliberarea căilor respiratorii, verificarea respirației, punerea victimei în poziția de siguranță, compresia toracică și respirația gură la gură, verificarea cavității bucale, tehnica bătăi pe spate și tehnica apăsări abdominale în situațiile de înec, imobilizarea capului victimei cu ambele mâini, imobilizarea capului victimei între picioare, aplicarea bandajului compresiv. Mulțumim întregii echipe de la Crucea Roșie Sălaj din partea angajaților Centrului NoRo pentru toate cele învățate și pentru căldura cu care ne-au tratat!

Pachetul integrat pentru combaterea sărăciei

În data de 17 februarie 2016, am participat la lansarea „Pachetului integrat pentru combaterea sărăciei". Acesta cuprinde 47 de măsuri ce ar trebuie să contribuie la diminuarea riscurilor de sărăcie în rândul populației, concentrându-se mai ales pe acțiunile pentru copii.

Pachetul este structurat pe grupe de vârstă și vor fi asigurate ecografii și screening medical la naștere, suplimente sociale pentru vaccinări și o identitate pentru toți copiii, creșe comunitare și îngrijitori cu plată în zonele rurale. Pentru grupa de vârstă 3-6 ani, Guvernul a anunțat că se va completa Programul „Fiecare copil în grădiniță" cu măsuri de ajutare a cumpărării de rechizite, îmbrăcăminte şi vitamine. La grupa 6-18 ani, sunt pregătite măsuri de reducere a abandonului școlar, iar grupa 16-24 de ani programe de asistență pentru integrare profesională şi „A doua șansă la școală". Pachetul vizează și grupa 18-64 de ani, cu măsuri de reducere a riscului de sărăcie.

Ceremonia de Premiere EURORDIS

În data de 23 februarie 2016 a avut loc Ceremonia de Premiere EURORDIS. Din partea Asociației Prader Willi din România a participat Dorica Dan. La ceremonie, Înălțimea sa, Principesa Astrid a Belgiei, a prezentat premiile EURORDIS 2016 care recunosc angajamentul și realizările organizațiilor pacienților, voluntarilor, instituțiilor, oamenilor de știință, mass-mediei și a factorilor de decizie care au contribuit la reducerea impactului asupra bolilor rare.

Al IX-lea Simpozion organizat de Ziua Internațională a Bolilor Rare, Cluj-Napoca

În data de 26 februarie a avut loc cea de a IX-a ediţie a simpozionului cu privire la boli rare de la Cluj-Napoca menit să marcheze Ziua Internațională a Bolilor Rare.

Simpozionul a fost deschis de prof. univ. dr. Paula Grigorescu-Sido, preşedinte al comitetului de organizare, şeful Centrului de Patologie Genetică. La simpozion au fost prezenți specialiști, cercetători, cadre medicale, rezidenţi, studenţi şi pacienţi. Prezentările din cadrul simpozionului au avut rolul de a furniza informații cu privire la diagnosticarea timpurie, tratament corespunzător, îngrijirea persoanei afectată de o boală rară. Printre temele abordate au fost: bolile lizozomale, diagnosticul bolii Niemann Pick tip B, existenţa Centrelor Regionale de Genetică Medicală, un aspect important pentru pacienţii cu boli rare, boala Gaucher, abordarea multidisciplinară, familie afectată de sindrom Alport X linkat, anomalii genetice în sindromul Noonan, analiza FISH şi sindroamele de microdeleţie cromozomială, utilitatea ghidului naţional de diagnostic şi tratament în distoniile primare.

Din partea Asociației Prader Willi a fost Dorica Dan, președinte APWR și Miclea Diana, medic specialist pediatrie și genetică medicală. S-a făcut o prezentare a Centrului NoRo cu privire la serviciile specializate de care pot beneficia pacienții diagnosticați cu o boală rară.

Concurs jurnalistic

Alianța Națională pentru Boli Rare România a lansat un nou concurs jurnalistic pe tema centrelor de expertiză pentru boli rare, la Conferința „ColaboRARE – Colaborare pentru management-ul bolilor rare", odată cu lansarea Campaniei: Ziua Internațională a Bolilor Rare 2016 cu tema „Vocea pacienților" și sloganul „Uniți, vom fi auziți!".

Continuare în pagina 10

Concurs jurnalistic

La acest concurs s-au înscris jurnaliști care au realizat și publicat materiale pe tema „Centrele de expertiză în bolile rare" în perioada 1 februarie – 1 martie 2016.

S-au înscris în concurs 9 jurnaliști cu 13 materiale, iar premiul a fost câștigat de jurnalista Ana-Maria Predilă, de la ziarul Gazeta de Sud, din Craiova cu articolul scris „Pacienții cu boli rare luptă cu amorțeala din sistemul medical". Jurnalista a fost premiată în cadrul conferinței de presă de încheiere a campaniei ZBR 2016, organizată la București în data de 3 martie 2016.

Sănătatea femeii și oncologia

În data de 7 martie 2016 a avut loc evenimentul organizat de Sănătatea Press cu titlul „Sănătatea femeii și oncologia". Au fost organizate o serie de conferințe – dezbatere, „Dialoguri pentru viață: Sănătatea feminină și Oncologia" în patru orașe din România: București, Cluj-Napoca, Iași și Timișoara.

„Specialiști cu experiență vastă în oncologie și în arii de practică medicală conexe, alături de reprezentante ale societății civile și ale asociațiilor de pacienți din sfera oncologiei au discutat despre importanța prevenției, a diagnosticului precoce și precis, precum și a abordării personalizate în îngrijirea femeilor cu cancer.

Cancerul de sân are cea mai ridicată incidență în rândul femeilor din România, fiind totodată și principala cauză de mortalitate prin cancer la femei. 1 din din 5 femei cu cancer de sân din țara noastră descoperă boala abia în stadiul II sau III, potrivit studiul OncoMonitor 2014.

Considerată o boală «rară», cancerul de ovar are o incidență mai mică, aproximativ 1900 de cazuri pe an, arată datele Organizației Mondiale a Sănătății din raportul Cancer Country Profiles 2014, însă rata de supraviețuire este mult mai scăzută. Asta, din cauză că diagnosticarea se face de cele mai multe ori în stadii avansate – statisticile arată că doar 45% dintre femeile cu cancer ovarian au șansa de a supraviețui 5 ani de la momentul diagnosticului, comparativ cu până la 89% dintre pacientele diagnosticate cu cancer de sân, conform platformei inițiativei World Ovarian Cancer Day."

Conferințele „Dialoguri pentru viață: Sănătatea feminină și Oncologia" au avut ca scop creșterea gradului de informare în rândul femeilor din România, cu privire la combaterea cancerului de sân și de ovar.

Curs de formare a drepturilor persoanelor cu dizabilități

Asociația Prader Willi din România a susținut, în perioada 9-11 martie 2016, sesiuni de informare și un curs de formare, ambele organizate în proiectul „TOATE drepturile fundamentale pentru TOATE persoanele cu dizabilități!", finanțat prin granturile SEE 2009-2014, în cadrul Fondului ONG în România, având ca promotor Fundația Transilvană Alpha din Târgu-Mureș.

Cursul de formare pe tema „Obiective și tehnici moderne de lobby și advocacy în domeniul dizabilității, în lumina Convenției ONU privind drepturile persoanelor cu dizabilități", a avut loc în perioada 9-11 martie și este destinat reprezentanților organizațiilor persoanelor cu dizabilități.

Sesiunea de informare pentru reprezentanții autorităților publice locale, serviciilor publice locale, arhitecți, urbaniști și jurnaliști a avut loc în data de 11 martie.

Conferința Internațională „Intervenția timpurie la copilul cu dizabilități"

În perioada 15-16 martie 2016, Fundația „Inocenți Bistrița" a organizat conferința internațională cu titlul „Intervenția timpurie la copilul cu dizabilități". Conferința a avut loc în Bistrița unde au participat în jur de 150 de persoane, părinți ai copiilor cu dizabilități, specialiști din țară cât și din străinătate și reprezentanți ai autorităților locale.

În prima zi a conferinței au fost abordate următoarele teme:

- Organizații, programe și servicii - în această sesiune Asociația Prader Willi din România a fost reprezentată de asistentul social Veres Dorisz și fiziokinetoterapeutul Perșa Alexandra care au prezentat serviciile oferite de Centrul Pilot de Referință pentru Boli Rare – Centrul NoRo;
- Evaluarea copiilor 0 – 7 ani, cu dizabilități neuro-psiho-motorii.

În a doua zi a conferinței temele abordate au fost următoarele:

- Terapii recuperatorii pentru copii 0 – 7 ani, cu dizabilități neuro-psiho-motorii;
- Legislația în domeniul copilului cu dizabilități;
- Integrarea școlară și socială pentru copii 0 – 7 ani, cu dizabilități neuro-psiho- motorii.

Cuvântul de încheiere a fost rostit de către directorul executiv, Fundația Inocenți Bistrița- dl. Mic Marin.

Expoziția „Uniți vom fi auziți!"

În data de 16.03.2016, s-a desfășurat o activitate deosebită cu copiii la Galeria de Artă „Ioan Sima". Activitatea a început cu vizitarea expoziției „Uniți vom fi auziți!" care cuprinde lucrări realizate de copiii de la Centrul NoRo. Apoi copiii au pictat cu acuarele și au presărat sare de mare peste petele de culoare pentru a creea efecte interesante. Această activitate s-a desfășurat în cadrul proiectului „Un muzeu pentru toți 2".

Întâlnirea Rețelei Europene de Boli Rare și Conferința Lifebelt

În 19 martie 2016 s-a organizat la Budapesta întâlnirea membrilor Rețelei Europene de Boli Rare. La acest eveniment au participat doi reprezentanți ai Help Line NoRo. S-au prezentat rezultatele analizelor statistice din anul 2015 (Caller Profile Analysis), s-au prezentat Help Line-uri noi care doresc să fie membri în rețea (Danemarca, Irlanda, Ungaria). Am convenit să ne implicăm în găsirea subiecților pentru studiile coordonate de EURORDIS prin RareBaroMeter și am stabilit posibilitățile pe care le are un Help Line de a se implica în derularea de studii. Cu ocazia acestei întâlniri, în ziua anterioară, am participat și la conferința finală a proiectului „Lifebelt Information Center and Help Line" derulat de Alianța Națională pentru Boli Rare Ungaria, unde am avut posibilitatea să fim vorbitori în cadrul unei mese rotunde cu tema: experiențe internaționale, probleme și soluții.

Coaliția pentru Cauza Copilului cu Cancer

În zilele de 18-19 martie am participat la întâlnirea Coaliției pentru Cauza Copilului cu Cancer la Hotel Napoca, Cluj Napoca. Coaliția s-a format în cadrul unui proiect finanțat prin Fondul ONG iar la final de proiect ne-am adunat să vedem care este perspectiva de colaborare în viitor, dacă vom forma o coaliție cu personalitate juridică.

Coaliția este formată din organizații neguvernamentale active în domeniul protecției copilului cu cancer și familiei sale.

Workshop „Implicarea pacientului"

În data de 5 aprilie 2016, la Budapesta, a fost organizat un workshop pe tema „Implicarea pacientului", eveniment la care a participat și un reprezentant din partea Asociației Române de Cancere Rare – ARCrare.

Subiectele discutate au fost centrate pe situația pacienților afectați de leucemie limfocitară cronică din diferite țări (România, Croația, Ungaria, Cehia, Bulgaria, Polonia, Slovacia, Slovenia).

Temele abordate au fost legate de: provocările întâmpinate atât de pacienți cât și de organizațiile de pacienți și modalități de a face față acestor provocări; traseul pacientului cu LLC în diferitele țări, accesul la tratament și îngrijire, cum sprijină asociațiile acești pacienți, dar și în ce privință au cel mai mult nevoie de sprijin pacienții cu identificarea nevoilor. De asemenea, au fost prezentate exemple și povești de succes, participanții au prezentat fiecare activități derulate de către organizațiile lor. În

urma discuțiilor s-a constatat că problemele sunt similare în diferitele țări: lipsa registrelor de pacienți ceea ce înseamnă că nu se cunoaște numărul real al persoanelor afectate de LLC, există inegalități la nivel european în ceea ce privește accesul la îngrijire, probleme legate de accesul la tratament, necesitatea diseminării de informații cu privire la boală, comunicarea diagnosticului.

Galeria de bune practici în serviciile sociale

În perioada 7-8 aprilie, la București a avut loc galeria de bune practici în serviciile sociale, organizată de FDSC. Din partea Asociației Prader Willi, la eveniment au participat Dorica Dan și Dorisz Veres.

Principalul mesaj pe care ONG-urile de profil l-au transmis autorităților române și europene, presei și participanților prezenți la conferința internațională „Politici publice pentru servicii sociale accesibile", a fost faptul că organizațiile neguvernamentale active în zona serviciilor sociale sunt cei mai eficienți investitori în comunitate, întrucât produc rezultate măsurabile, de impact și durabile.

Comunitatea celor care beneficiază de servicii sociale include persoane cu dizabilități și boli rare; copii care se nasc și cresc fără un act de identitate și care sunt invizibili pentru autorități, inclusiv când devin adulți, victimele sărăciei sau ale violenței sexuale.

Gala Innovation in Health Awards 2016, ediția a II-a

În data de 8 Aprilie 2016 a avut loc Gala Innovation in Health Awards 2016, Ediția a II-a un eveniment de premiere organizat cu ocazia Zilei Mondiale a Sănătății. La eveniment au participat peste 200 de personalități: profesori, academicieni, cadre medicale, farmaceutice și veterinare, manageri de companii publice și private, reprezentanți ai instituțiilor financiare, autorități și persoane care și-au adus aportul la dezvoltarea domeniului sanitar și veterinar din România etc.

În cadrul acestui eveniment a fost premiată Dorica Dan, președinte APWR, ANBRaRo și ARCrare pentru proiectul „INNOV - Care".

Proiectul „INNOV - Care" este inovator prin:

- Dezvoltarea și testarea unui nou model holistic de îngrijire centrat pe pacienţii cu boli rare;
- Evaluarea politicii-pilot menită să confirme sau să infirme o relație de cauzalitate între intervenție și rezultatul măsurat;
- Evaluarea impactului economic al modelului, oferind mai multe informații cu privire la analiza cost-beneficiu a modelului propus;
- Investiţii în analiza opțiunilor de extindere în alte state membre și în alte domenii de îngrijire (de exemplu, handicap, boli cronice);
- Stabilirea unor parteneriate solide şi sustenabile între instituţiile publice, entităţile private și orgnizaţiile societăţii civile.

Contribuție la dezvoltarea strategiilor locale

Asociația Prader Willi din România a fost invitată să participe în aprilie și mai 2016 la grupurile de lucru în vederea realizării Strategiei Integrate de Dezvoltare Urbană a 2016-2023 a municipiului Zalău (prima întâlnire 8 aprilie 2016) și a Strategiei de Dezvoltare a Județului Sălaj pe perioada 2015-2020 (prima întâlnire 11 aprilie 2016). Contribuția noastră vizează îmbunătățirea calității vieții persoanelor cu dizabilități afectate de boli rare care trăiesc în Zalău sau în județul Sălaj.

Curs manager de proiect

În luna aprilie 3 reprezentanți ai Asociației Prader Willi din România au participat la un curs de manager de proiect. Dat fiind că asociația implementează frecvent proiecte, unele având la bază finanțări din fonduri europene, este necesar ca echipa care lucrează în cadrul acestor proiecte să fie instruită în ceea ce privește, scrierea, implementarea și gestionarea proiectelor. Cursul de manager de proiect a pregătit participanţii să facă faţă cerinţelor manageriale diferitelor proiecte. În cadrul cursului participanţii au învățat despre analiza cererii de finanţare și scrierea acestuia, analiza planului de activităţi și a etapelor procesului de implementare.

În cadrul cursului participanții și-au dezvoltat abilități precum: planificare, organizare și coordonare a elementelor componente ale unui proiect; coordonare a diferitelor tipuri de resurse (umane, financiare, de timp); familiarizare cu lucrul în echipă și lucrul sub presiunea timpului și și-au îmbunătățit capacitatea de gestionare a relaţiilor de parteneriat din cadrul proiectelor derulate, inclusiv a relaţiei cu finanţatorul, precum și capacitatea de monitorizare şi evaluare a proiectelor.

Conferință de încheiere a proiectului „NoRo – Frambu, parteneriat pentru viitor"

Asociația Prader Willi din România în parteneriat cu Centrul Frambu din Norvegia, a derulat în perioada 1 martie 2015 – 30 aprilie 2016, proiectului „NoRo-Frambu, parteneriat pentru viitor", finanțat prin granturile SEE 2009-2014, în cadrul Fondului ONG în România. Conferința de încheiere a proiectului „NoRo – Frambu, parteneriat pentru viitor" a avut loc în perioada 20-21 Aprilie 2016.

Din partea Centrului Frambu au participat: Kristian Emil Kristoffersen (CEO, PhD – Frambu), Lisen Julie Mohr, Karin Evy Rønningen (assistant CEO – Frambu), Stein Are Aksnes. În deschidere au luat cuvântul reprezentanți ai Centrului Frambu – Norvegia, Prefectura Sălaj, Consiliul Județean Sălaj, Primăria Municipiului Zalău, Centrul NoRo, Ministerul Sănătății, Ministerul Muncii, Familiei, Protecției Sociale și Persoanelor Vârstnice.

Temele abordate în cadrul sesiunii plenare au fost:

- NoRo – Frambu, Centre Resursă pentru bolile rare: Parteneriat pentru viitor;
- Final de proiect: evaluare, provocări și perspective;
- Modelul norvegian pentru bolile rare: trecut, prezent și viitor;
- Abordarea bolilor rare în România;
- De ce sunt centrele de expertiză atât de importante, din perspectiva unui părinte și cercetător;
- Îngrijirea centrată pe familie – o metodă de lucru pentru copii mici și familiile lor la Frambu.

Au fost organizate 4 workshop-uri paralele cu următoarele subiecte de discuție:

- WS 1. Sistemul educațional și bolile rare – moderator Mihaiela Fazacaș, psiholog NoRo;
- WS 2. Centrele de Expertiză pentru boli rare – moderator prof. dr. Marius Bembea, UMF Oradea, președintele Comisiei de Genetică a Ministerului Sănătății;
- WS 3. Rețele Europene de Referință – moderator prof. dr. Emilia Severin, UMF București;
- WS 4. Servicii sociale specializate, politici sociale pentru pacienții cu boli rare, dizabilități rare – moderator dr. Florentina Bărbuță, ANPD.

O colaborare eficientă și strânsă între factorii interesați din domeniul bolilor rare contribuie la îmbunătățirea accesului la servicii sociale specializate.

Vânătoarea de Ouă, 26 Aprilie 2016

Ploaia nu ne-a împiedicat să organizăm Vânătoarea de Ouă pentru copiii din Centrul de Zi NoRo, tinerii din programul AVI și beneficiarii din proiectul BBBS. Au fost alături de noi părinți și voluntari care ne-au ajutat în desfășurarea acestei activități. Cum era de așteptat au vânat ouă și iepurași de ciocolată, după care au primit cadoul din partea Iepurașului de Paște. Vă mărturisim că ne-am molipsit din entuziasmul și bucuria copiilor!

Conferință de încheiere a proiectului ColaboRARE pentru managementul bolilor rare

Alianța Națională pentru Boli Rare România a organizat, la București, în data de 27.04.2016, conferința de presă de încheiere a proiectului „Colaborare pentru managementul bolilor rare ColaboRARE" finanțat prin granturile SEE 2009-2014, în cadrul Fondului ONG în România. Proiectul a fost derulat în perioada 1 martie 2015 – 30 aprilie 2016 cu o finanțarea nerambursabilă în valoare de 74.800 eur, reprezentând 72.41% din totalul costurilor proiectului. Partenerul Alianței în acest proiect a fost Asociația Prader Willi din România.

La conferința de presă au participat pacienți, reprezentanți ai organizațiilor de pacienți, specialiști, reprezentanți ai autorităților și jurnaliști (32 de participanți: 15 pacienți și reprezentanți ai organizațiilor de pacienți, 12 jurnaliști, 6 specialiști și reprezentanți ai autorităților).

În deschidere au fost invitați să vorbească dna. Mihaela Ungureanu, președinte ANPD, care a subliniat nevoia de colaborare și importanța serviciilor integrate în bolile rare. Dna. Emilia Severin, în calitate de membru CNBR și specialist, a evidențiat faptul că, în prezent, există consens cu privire la colaborarea în domeniul bolilor rare: pacienți, specialiști, și autorități. S-au făcut pași importanți de la înființarea Alianței Naționale pentru Boli Rare în 2007. Ministerul Sănătății a înțeles prioritățile ANBRaRo și a creat Consiliul Național de Boli Rare (un pas important pentru crearea unei strategii naționale în domeniul bolilor rare). De asemenea, a vorbit despre importanța acreditării centrelor de expertiză în contextul în care pe această bază România poate aplica, anul acesta, pentru înscrierea în rețelele europene de referință. Vom avea în curând acest Ordin de Ministru pentru Centrele de Expertiză, care urmează să fie publicat în Monitorul Oficial. Alexandra Mănăilă, jurnalist a vorbit despre colaborarea ei cu Alianța în cadrul acestui proiect. Proiectul a avut și o componentă adresată comunicării cu mass-media și este pentru prima dată când, în România, este organizat un astfel de curs dedicat asociațiilor de pacienți cu boli rare. Această idee a pornit de la nevoia asociațiilor de pacienți de a comunica cu publicul larg prin intermediul mass-media. Cursul a fost axat pe anumite aspecte practice și au fost organizate în total 3 cursuri, la care au participat în total 44 de persoane, din toată țara.

În continuare Dorica Dan a prezentat rezultatele proiectului. De asemenea, au fost prezentate două filmulețe realizate în cadrul proiectului unul legat de centrele de expertiză, iar cel de-al doilea despre proiectul Colaborare. Dorica Dan a anunțat și lansarea platformei www.participrare.ro și faptul că va lansa un radio online: Radio Noro.Vocea pacienților.

Întâlnire cu Avocatul Poporului

Lipsa medicamentelor pentru bolnavii cronici şi celelalte probleme din sistemul sanitar sunt în atenţia Avocatului Poporului, care va elabora un raport special, ce va fi înaintat Parlamentului şi Guvernului, potrivit unui comunicat.

Reprezentanţii instituţiei s-au întâlnit cu preşedintele Coaliţiei Organizaţiilor Pacienţilor cu Afecţiuni Cronice din România, Radu Gănescu, preşedintele Alianţei Naţionale pentru Boli Rare, Dorica Dan, şi preşedintele Asociaţiei Transplantaţilor din România, Gheorghe Tache.

În cadrul întâlnirii, reprezentanţii asociaţiilor au discutat despre Ordinul Ministerului Sănătăţii din 2009 prin care s-a stabilit ca preţul medicamentelor de import să fie stabilit prin consultarea preţurilor din 12 ţări ale Uniunii Europene, iar pentru România preţul să fie cel mai mic din cele 12 ţări.

Aventura continuă cu voluntarii Award

Voluntarii award din programul „Lider Award" au participat în data de 12 mai 2016 la o întâlnire în cadrul căreia s-au discutat detaliile legate de aventura desfășurată în perioada 26-27 mai 2016. Cu această ocazie voluntarii împreună cu tinerii cu dizabilități produse de boli rare care fac parte din programul de Abilități de Viață Independentă au vizitat Salina Turda și Grădina Botanică „Vasile Fati" din Jibou.

Voluntarii award și tinerii cu dizabilități produse de boli rare au avut parte de o excursie frumoasă, plăcută și relaxantă prin care s-a oferit șansa de a interacționa, socializa între ei și de a-și consolida prieteniile deja existente.

Conferința Progrese în alergologie, abordări interdisciplinare

În perioada 13-15 mai s-a desfășurat conferința anuală „Progrese în alergologie, abordări interdisciplinare" la București. Din partea Asociației Prader Willi din România a participat Dan Dorica și a prezentat Centrele de Referință pentru Boli Rare din România.

Temele discutate au fost: Angioedemul Ereditar - aplicații practice, dezvoltarea globală și regională a management-ului angioedemului ereditar, dezvoltarea globală și regională a management-ului angioedemului ereditar, scurtă trecere în revistă a progreselor în cunoașterea angioedemului ereditar, ghiduri de tratament pentru angioedemul ereditar.

Atelier pentru Pacienţii cu Mastocitoză din România

Asociaţia Bolnavilor de Mastocitoză a organizat sâmbătă, 14 mai, primul Atelier pentru Pacienţii cu Mastocitoză din România.

Obiectivul principal al atelierului a fost accesul pacienţilor cu mastocitoză la informaţii cu scopul de a ajuta la îmbunătăţirea calităţii vieţii pacienţilor cu mastocitoză.

Principalele teme dezbătute au fost legate de agenţii declanşatori care pot duce la activare mastocitară, rolul triptazei în mastocitoză, rolul citometriei de flux, mutaţiile KIT în mastocitoză, tipurile de mastocitoză la copii şi adulţi, importanţa cromoglicatului disodic ca tratament de primă intenţie în mastocitoză şi necesitatea importării lui în România, cât şi accesul continuu şi gratuit la acest medicament pentru pacienţii cu această indicaţie terapeutică.

Festivalul Naţional al Organizaţiilor Neguvernamentale din România

În perioada 20-21 mai 2016 Alianța Națională pentru Boli Rare împreună cu Asociația Prader Willi din România au participat la Festivalul Naţional al Organizaţiilor Nonguvernamentale din România, ONGFest.

La eveniment au participat mai multe ONG-uri cu scopul de a atinge următoarele obiective:

- Să stabilească un model de interacţiune directă între ONG-uri şi cetăţeni, care să devină o tradiţie a societăţii civile;
- Să promoveze ONG-urilor mici şi medii, mai puţin vizibile, dar care au o contribuţie majoră în comunitate;
- Să stimuleze dezbaterile publice între ONG-uri, instituţii publice, companii, mass-media şi cetăţeni, reunind actorii societăţii civile.

ONGFest – Festivalul Naţional al Organizaţiilor Neguvernamentale din România a fost organizat în cadrul programului Fondul ONG în România. Obiectivul general al Fondului ONG este consolidarea dezvoltării societății civile şi creşterea contribuției la justiția socială, democrație şi dezvoltare sustenabilă, acesta contribuind la obiectivele generale ale Granturilor Spaţiului Economic European (SEE) 2009-2014, de a reduce disparitățile economice şi sociale în Spațiul Economic European şi de a întări relațiile bilaterale între România şi statele donatoare Islanda, Liechtenstein şi Norvegia. Operatorul Fondului ONG în România este Fundația pentru Dezvoltarea Societății Civile, împreună cu partenerii săi Fundația pentru Parteneriat şi Centrul de Resurse pentru Comunitățile de Romi.

Cea de-a 8 ediție a Conferinței Europene privind bolile rare și medicamentele orfane

În perioada 26 – 28 mai 2016, a fost organizată, la Edinburgh, cea de-a 8-a ediție a Conferinței Europene privind bolile rare și medicamentele orfane. Această conferință reprezintă o oportunitate unică de întâlnire și schimb de experiență pentru comunitatea de boli rare din întreaga lume.

Conferința Europeană de Boli Rare este singurul eveniment care, încă de la început, a reușit să aducă împreună toți factorii interesați de domenil bolilor rare din întreaga lume: pacienți și reprezentanți ai pacienților, profesioniștii din domeniul sănătății și cercetători, industria farmaceutică, decidenți etc. La eveniment au participat peste 800 de persoane, iar temele principale au fost: cercetarea, diagnosticarea, dezvoltarea de medicamente și autorizarea acestora, furnizarea de îngrijire și asistență, politici sociale.

În cadrul evenimentului, Dorica Dan, președinte ANBRaRo, a prezentat recomandările Grupului de Experți al Comisiei Europene în domeniul serviciilor sociale specializate. De asemenea, din partea ANBRaRo și APWR, Zsuzsa Almasi și Florina Breban s-au înscris la evenimente cu prezentarea următoarelor postere: „Servicii integrate la Centrul NoRo" și „Colaborare pentru managementul bolilor rare - ColaboRARE".

Seminarul ExpertRARE

Seminarul ExpertRARE, pe tema „Rețele Europene de Referință" și a strategiei de formare a furnizorilor de servicicii pentru pacienții cu boli rare, s-a organizat la București în zilele de 2-3 iunie 2016.

La eveniment au participat 54 de persoane, pacienți, specialiști, reprezentanți ai autorităților, industriei și ai asociațiilor de pacienți.

Pacienții care suferă de boli rare se confruntă deseori cu un fenomen care îi afectează la fel de mult ca boala: izolarea. Trăiesc sentimentul că nimeni nu știe prin ce trec, că nimeni nu îi poate ajuta, că nu se fac investiții pentru dezvoltarea unor medicamente eficiente sau pentru găsirea unui tratament, deoarece numărul bolnavilor nu este suficient de mare.

În realitate, pacienții care suferă de boli rare nu sunt singuri. Potrivit definiției, o boală rară afectează cel mult o persoană din 2000. La nivel colectiv, în UE, există aproximativ 6000 de tipuri de boli rare, evident, necunoscute de către publicul larg dar, chiar de către corpul medical.

Pentru că la nivel național s-au ridicat foarte multe semne de întrebare în legătură cu acreditarea Centrelor de Expertiză pentru bolile rare și participarea lor la Rețelele Europene de Referință, am decis ca seminarul ExpertRARE pentru formularea Strategiei de formare a furnizorilor de servicii să se desfășoare în paralel cu cele două teme.

A fost prezentat Ordinul de Ministru publicat în Monitorul Oficial la sfârșitul lunii aprilie 2016 și formularul de autoevaluare pentru acreditarea centrelor de expertiză. S-a folosit acest cadru pentru a prezenta centrele care au solicitat acreditarea din partea Ministerului Sănătății și s-a analizat împreună care au fost problemele cu care s-au confruntat în procesul de redactare a formularului de autoevaluare, folosind exemplul Centrului NoRo. Prezentarea a fost făcută de către dr. Ligia Marincaș, Director DSP Sălaj, membră în CNBR.

Definiție

Centrul de Expertiză CE este o structură cu sau fără personalitate juridică, implicată în diagnosticarea, tratarea, monitorizarea, recuperarea pacienților cu BR, formarea profesională a specialiștilor medicali și non medicali.

Rolul CE

- Centrele de expertiză deservesc pacienți cu boli rare care pot afecta orice organ sau sistem, la orice vârstă (copii și adulți), precum și familiile acestora.
- Centrele de expertiză trebuie să adopte o abordare multidisciplinară.
- Centrele de expertiză trebuie să ofere servicii centrate pe pacient. Multidisciplinaritatea trebuie realizată coordonat, prin servicii medicale și sociale relaționate.
- Centrele de expertiză trebuie să împărtășească competențele atât la nivel național cât și la nivel european și să urmărească în mod constant creșterea și îmbunătățirea nivelului lor de expertiză.

Continuare în pagina 19

Ce înseamna acreditarea CE?

Acreditarea CE este un proces de recunoaștere a centrelor științifice și medicale specializate în management-ul bolilor rare.

Metodologia de acreditare:

Acreditarea reprezintă procesul prin care furnizorul de servicii specializate în domeniul bolilor rare îşi demonstrează în cadrul unei competiţii lansate de către Ministerul Sănătăţii capacitatea funcţională, organizaţională şi administrativă în acordarea serviciilor integrate adresate unei boli rare sau unui grup de boli rare, cu condiţia respectării criteriilor minime stabilite prin prezentul Ordin. Prin acest proces, Ministerul Sănătăţii recunoaşte expertiza CE prin eliberarea unui Certificat de acreditare.

Reţelele europene de referinţă trebuie:

- Să aplice criteriile definite de UE pentru bolile rare care necesită îngrijiri de specialitate;
- Să servească drept centre de cercetare şi diagnosticare care să trateze pacienţii provenind din alte ţări din UE;
- Să garanteze accesul la facilităţi de tratament, atunci când este necesar.

Dl. dr. Vlad Negulescu (ANM) a prezentat succint care sunt măsurile pe care Agenția Națională a Medicamentelor le iau în prezent pentru îmbunătățirea accesului pacienților cu boli rare la tratament. Dorica Dan a informat audiența despre organizarea unui workshop pe această temă la începutul lunii iulie, cu sprijinul Novartis și participarea EURORDIS.

La workshop-ul pe tema strategiei de formare a furnizorilor de servicii pentru pacienții cu boli rare au fost prezentate rezultatele chestionarelor aplicate la nivel național și au fost adunate propuneri pentru îmbunătățirea strategiei. Au fost formulate propuneri de către specialiști, dar și de către pacienții prezenți la seminar.

Dăruiește un zâmbet

În data de 10 iunie 2016 copiii de la Centrul NoRo, au participat împreună cu părinții la activitățile organizate de Grădinița „Piticii isteți", în cadrul proiectului „Dăruiește un zâmbet". Aceste activități au cuprins: pictură, activități sportive în aer liber, gustare.

Împreună, fiecare câștigă mai mult

Asociația Prader Willi din România în parteneriat cu Centrul Frambu din Norvegia au derulat o serie de activități în proiectul „TEAM – Together, everybody achieve more " – „Împreună, fiecare câștigă mai mult", proiect finanțat în cadrul Programului bilateral de cooperare EEA Grants.

În acest context, în 6-8 iunie 2016 a avut loc un schimb de experiență la centrul Frambu din Norvegia, în 11-12 iunie 2016 am organizat la Hotel Premier din Cluj un curs pentru îmbunătățirea rezilienței familiei, iar în 18-20 iunie, la Centrul NoRo din Zalău am organizat un curs de nutriție în PKU. La curs au participat 60 de persoane: părinți, copii și tineri cu PKU din întreaga țară, specialiști în acest domeniu din București, Cluj, Târgu-Mureș, Timișoara, Oradea și 4 persoane de la Centrul de expertiză în PKU din Norvegia.

Suntem siguri că: „Împreună, fiecare câștigă mai mult!". S-au alăturat în proiectul nostru centrul PKU din Norvegia, Centrul de Genomică Timișoara și Asociația PKU Life România.

ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Proiect cofinanțat printr-un grant din partea Elveției prin intermediul Contribuției Elvețiene pentru Uniunea Europeană extinsă.

Project cofinanced by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution to the enlarged European Union.

Parteneri

Alianța Națională pentru Boli Rare România

AGENȚIA NAȚIONALĂ PENTRU PLĂȚI ȘI INSPECȚIE SOCIALĂ

SRGM Societatea Română de Genetică Medicală