APWR
ASOCIAŢIA PRADER WILLI ROMÂNIA

Nr. 2 Iulie 2009

Oameni RARI şi Bolile RARE

Oameni rari cu suflet mare la Asociaţia Prader Willi

Privind în urmă şi căutând un punct de întâlnire al activităţii mele în mass-media cu cea a Asociaţiei Prader Willi Romania (APWR), găsesc în memorie anul 2007 şi proiectul de parteneriat al Asociaţiei Prader Willi, intitulat „Big Brother-Big Sister", un parteneriat între Consiliul Local, Fundaţia „Acasă", Centrul „Speranţa" şi Liceul Pedagogic „Gheorghe Şincai" Zalău, printr-un grup de eleve voluntare şi cadre didactice.

Bolile Rare şi Tulburările din Spectrul Autist

Cel puţin 1 din 10 cazuri de autism apare la indivizii cu istoric de boală rară. În cele mai multe cazuri cele două diagonostice sunt puse împreună sau în alte cazuri întâlnim doar simptome ale tulburărilor din spectrul autist la pacienţi cu boli rare (fără însă a putea pune un diagnostic de autism).

Workshop-ul „Management de Proiect"

În cadrul proiectului Alianţei Naţionale pentru Boli Rare, Rare Diseases Solidarity Project, finanţat de către CEE Trust s-a desfăşurat la Zalău, în perioada 23-25 iunie 2009, cea de a doua parte a workshop-ului „Management de Proiect".

ANBRaRo

ALIANȚA NAȚIONALĂ PENTRU BOLI RARE ROMÂNIA

Inițiativă a 9 organizații de pacienți și specialiști, 2 instituții de stat și o finanțare CEE Trust

SĂNĂTATEA ESTE UN DREPT FUNDAMENTAL AL OMULUI, FIE CĂ BOALA ESTE COMUNĂ SAU RARĂ...

În România se estimează că peste 1.000.000 de oameni sunt afectați de boli rare. Dacă ar fi diagnosticați la timp, ei ar avea o șansă în plus la o viață normală...

Știi un copil care suferă sau care nu seamănă cu ceilalți?

Nimeni nu știe exact ce are?

Ar putea fi o boală rară, neidentificată.

Sună la tel: 0260–611.214 sau e-mail: office@apwromania.ro și anunță-ne!

Am putea să îl ajutăm.

ÎMPREUNĂ putem oferi pacienților cu BOLI RARE din România speranță pentru o viață trăită cu demnitate.

Cuprins

Oameni Rari şi Bolile Rare

ISSN 2066 - 527X

Publicaţie editată de
Asociaţia Prader Willi România

Preşedinte
Dorica Dan
Director executiv
Tiberiu Dan
Coordonator publicaţie
Iulian Duma

Redactori
Amalia Sabău, Mihaiela Fazacaş
Cosmina Băican, Delia Ştirb
Darius Porumb, Rob Pleticha

Colaboratori
Rodica Prodan, Monica Bonciu
Anca Ghiurco, Anita Niman, Darius Roman

Adresa: Zalău, jud. Sălaj, str. A. Iancu nr. 29
tel.: +40 360 103200, tel./fax: +40 260 611214, 616585
e-mail: doricad@yahoo.com
www.apwromania.ro

Tipărit la TEHNO-PRINT Zalău
str. Porolissum nr. 9, tel./fax: 0260 611227

Cuvânt din inimă
Oameni rari cu suflet mare la Asociaţia Prader Willi 4

Bolile Rare
Bolile Rare şi Tulburările din Spectrul Austist 5

Rubrica Specialistului
Intrevenţia psihologică în tulburările de spectru autist 6

Mărturisiri
Dragostea îi face pe oameni egali 7

Noutăţi Boli Rare 8

Evenimente 10

Atelier de creaţie
Ce calităţi îl fac pe un om să fie rar 12

Pagina voluntarului
Din bucuria de a fi voluntar 13

Actualizare Proiect
„NORO" Parteneriat Norvegiano - Român pentru progres în bolile rare 14

Rare Disease Day

Alianţa Naţională pentru Boli Rare România

Member of EURORDIS Rare Diseases Europe

APWR ASOCIAŢIA PRADER WILLI ROMÂNIA

Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare
Zalău, jud. Sălaj, str. A. Iancu nr. 29
tel.: +40 360 103200, tel./fax: +40 260 611214, 616585
e-mail: doricad@yahoo.com **www.apwromania.ro**

Privind în urmă şi căutând un punct de întâlnire al activităţii mele în mass-media cu cea a Asociaţiei Prader Willi Romania (APWR), găsesc în memorie anul 2007 şi proiectul de parteneriat al Asociaţiei Prader Willi, intitulat „Big Brother-Big Sister", un parteneriat între Consiliul Local, Fundaţia „Acasă", Centrul „Speranţa" şi Liceul Pedagogic „Gheorghe Şincai" Zalău, printr-un grup de eleve voluntare şi cadre didactice.

Oameni rari cu suflet mare la Asociaţia Prader Willi

Pentru mine, ca jurnalist, a fost un subiect obişnuit de presă, pe care îl făceam cunoscut la nivel naţional prin agenţiile de presă sau prin publicaţiile regionale şi naţionale la care colaboram. Cu timpul, în cei doi ani de atunci, am participat şi eu la o serie de activităţi ale asociaţiei şi din curiozitate am început să caut informaţii despre Asociaţia Prader Willi. Ce reprezenta ea? Cum a apărut? Cine sunt oamenii care s-au implicat pentru înfiinţarea ei? O Asociaţie Naţională la Zalău? O Alianţă Naţională a Bolilor Rare Romania, cu sediul la Zalău? Descoperind răspunsurile acestor întrebări, am descoperit de fapt oameni, suferinţă, frustrare, durere, lacrimi şi uneori neputinţă.

Treptat am realizat că bolile rare, un subiect tabu sau evitat (de cele mai multe ori), ne pot afecta pe oricare dintre noi, copii sau adulţi, este doar o chestiune de a le descoperi.

Astfel, am decis să mă implic şi eu, alături de preşedintele APWR, Dorica Dan şi de ceilalţi membrii ai Asociaţiei, iar cel mai bun mod de a fructifica implicarea mea a fost apariţia acestei publicaţii, „Oameni Rari şi Bolile Rare", pentru a putea face cunoscute proiectele de anvergură dar şi de suflet ale Asociaţiei. Am descoperit că APWR a avut o serie de activităţi, nu doar locale sau naţionale, ci chiar internaţionale, iar prin acţiunile şi proiectele sale s-a făcut auzit şi cunoscut numele oraşului nostru, „mic şi liniştit", iar în „locul unde nu se întâmplă nimic", iată, se întâmplau multe.

Zalăul a devenit oraşul unde în fiecare an are loc „Ziua Internaţională a Bolilor Rare", „Ziua Voluntarului", „Special Olimpics" sau „Vânătoarea de Ouă" etc.

Faptul că APWR a reuşit, prin proiectele sale, să atragă nu doar fonduri pentru finanţarea activităţilor sale (un lucru extrem de dificil, de altfel) dar şi oameni care să se implice în aceste activităţi, pentru mine personal mi s-a părut o reuşită imensă. O reuşită deosebită pentru oraşul nostru, pentru societatea noastră, pentru mentalitatea noastră (foarte greu de schimbat), pe care ne-am dori-o mai tolerantă, mai europeană sau poate mult mai simplu spus... mai umanizată.

La Asociaţia Prader Willii din Zalău am descoperit oameni deosebiţi, iar spiritul care domnea aici m-a convins să facem o revistă prin care semenii noştri care se bucură de o viaţă normală să cunoască şi suferinţa celorlalţi, dar mai ales lupta lor şi a celor de lângă ei pentru a putea depăşi boala, barierele societăţii, privirea curioasă a celor de pe stradă, pentru a deveni oameni rari, cu un suflet rar, cu fapte rare deşi duc cu ei pretutindeni... o boală rară. Ei nu sunt singuri pentru că alături de familia lor, ne au pe noi, pe cei care încearcă şi reuşesc să le inspire încredere, bucurie şi puterea mitică a lui Sisif, de a o lua mereu de la capăt.

Revista noastră, „Oameni Rari şi Bolile Rare", iată, la cel de-al doilea număr acum, va fi o publicaţie care va reflecta activitatea Asociaţiei Prader Willi Romania, încercând să schimbe mentalitatea cetăţeanului obişnuit faţă de aceşti bolnavi, care de altfel nu sunt decât nişte oameni rari, care au şi ei parte de o zi a bolilor rare, alături de alţi cetăţeni din ţările lumii.

Iulian Duma

Bolile Rare şi Tulburările din Spectrul Autist

Pentru a putea evidenţia legătura dintre bolile rare şi tulburările din spectrul autist este necesar să facem cateva clarificări terminologice:

- o boală este rară când afectează mai puţin de 5 la 10.000 de persoane. Există între 6000 şi 8000 de boli rare, iar 75% dintre acestea afectează copiii.
- autismul - sau mai exact tulburările din spectrul autist – reprezintă un grup de tulburări de dezvoltare caracterizate prin: dificultăţi de interacţiune socială, probleme de comunicare verbală şi non-verbală, comportamente stereotipe sau implicarea într-un număr redus de activităţi.

Cel puţin 1 din 10 cazuri de autism apare la indivizii cu istoric de boală rară. În cele mai multe cazuri cele două diagonostice sunt puse împreună sau în alte cazuri întâlnim doar simptome ale tulburărilor din spectrul autist la pacienţi cu boli rare (fără însă a putea pune un diagnostic de autism).

Cele mai cunoscute boli rare care au asociate simptome ale tulburărilor din spectrul autist sunt:

- **Sindromul Rett** – este o tulburare neurologică şi una din tulburările pervazive de dezvoltare.
- **Sindromul Angelman** - este o boală genetică, care prezintă următoarele simptome din spectrul autist: comportament hiperactiv, probleme de vorbire, comportament stereotip (fluturarea mâinilor). În unele cazuri diagnosticele de sindrom Angelman şi autism coexistă.
- **Sindromul Prader-Willi** – este, de asemenea, o boală genetică. Simptomele comune cu tulburările din spectrul autist sunt: întârziere în limbaj şi dezvoltare motorie, dizabilităţi de învăţare, dificultăţi de alimentare în perioada de sugar, tulburări de somn, comportamente stereotipe, crize de furie, prag ridicat al durerii.
- **Sindromul Smith-Lemli-Opitz** – este o tulburare genetică produsă de deficitul unei enzime. Un studiu recent realizat pe 26 de persone cu SSLO a arătat că 17 dintre aceştia (53%) îndeplinesc criteriile pentru autism (Tierney et al 2001).
- **Sindromul Sotos** – cunoscut şi sub numele de gigantism cerebral, datorită formei şi mărimii distinctive a capului. Este o boală genetică, care are următoarele simptome din spectrul autist: tulburări de comportament, întârziere în dezvoltarea vorbirii şi limbajului.
- **Sindromul X Fragil** – aproximativ 2-3% din indivizii cu autism prezintă sindromul X Fragil (Bailey et al 1993; Fombonne et al 1997), una din cele mai frecvente forme de retard mintal de cauză genetică.
- **Scleroza tuberoasă complexă** – este o boală genetică rară ce cauzează tumori benigne creier şi diferite organe vitale. Între 0,4 şi 2,9 % din indivizii cu autism prezintă scleroză tuberoasă complexă (Olsson et al 1988; Ritvo et al 1990).
- **Neurofibromatoza Tip 1**– este una dintre cele mai frecvente boli genetice, caracterizată prin apariţia unor pete tegumentare de culoarea „cafelei cu lapte" şi a unor tumori cutanate. Frecvenţa ei la indivizii cu autism variază între 0,2-14%, după cum arată trei studii realizate în domeniu. (Gillberg et al 1984; Gaffney et al 1987; Mouridsen et al 1992).
- **Sindromul Cornelia de Lange** – este o tulburare de dezvoltare complexă, foarte rară care afectează multe părţi ale organismului. Simptomele tulburarilor din spectrul autist prezentate de persoanele cu acest sindrom sunt: întârziere în dezvoltarea limbajului receptive şi expresiv, sensibilitate crescută la atingere şi tulburări de comportament.
- **Alte boli rare asociate cu autismul** sunt: Sindromul Williams, Sindromul Moebius, Sindromul Tourette, Fenilcetonuria netratată, Sindromul Joubert.

Ţinând cont că 10-15% dintre indivizii cu tulburări din spectrul autist au o boală rară de natură genetică, diagnosticarea condiţiei genetice permite furnizorilor de servicii medicale să estimeze probabilitatea de transmitere a bolii la alţi membri ai familiei. Pornind de la aceste aspecte teoretice (un număr mare de boli rare sunt asociate şi tuburările pervazive de dezvoltare) şi ca urmare a solicitărilor venite din comunitate Asociaţia Prader Willi din România a creat un centru terapeutic de zi pentru copii afectaţi de boli rare cu simptome din spectrul autist.

Paşii parcurşi în cadrul acestui program sunt:

- evaluarea complexă a copilului,
- realizarea programului individualizat (abilităţi sociale, limbaj, auto-îngrijire, cognitiv, abilităţi motorii)
- terapie comportamentală (bazată pe modelul antecedente – comportament - consecinţe) pentru învăţarea imitaţiei, comunicării şi limbajului, socializării şi jocului. În cadrul terapiei, activităţile individuale cu terapeutul sunt completate de stimularea activităţii independente.
- modificări comportamentale (pentru reducerea comportamentelor dezadaptative)

Pentru ca această terapie să aibă rezultate şi continuitate antrenăm şi părinţii în diferite activităţi, le oferim educaţie parentală şi realizăm grupuri de suport în cadrul cărora se pot discuta diferite probleme propuse de aceştia sau de specialişti.

Mihaiela-Virginia Fazacaş
Cosmina Anca Băican

Intervenția psihologică în tulburările de spectru autist

Indiferent cât de mare este bucuria de a fi părinte şi cât de pregătit te simţi, un diagnostic de tulburare din spectrul autist (TSA) pus copilului poate fi înspăimântător. (Împărtăşirea experienţei unor părinţi ai căror copii au fost diagnosticaţi cu TSA a relevat o serie de sentimente ce apar după comunicarea diagnosticului:

- Şoc cu privire la ce înseamnă un diagnostic de TSA pentru tine ca părinte, pentru copilul tău şi pentru întreaga familie;
- Dezamăgire şi vise spulberate legate de evoluţia copilului;
- Frustrare cu privire la comportamentele manifestate de către copil şi sentiment de neajutorare;
- Confuzie în alegerea unei intervenţii adecvate;
- Singurătate – pentru că nimeni nu pare să înţeleagă cu adevărat cum e să creşti şi să educi un copil cu TSA;
- Epuizare cauzată de încercările de a găsi un echilibru între nevoile speciale ale copilului, relaţiile din familie, sănătate, bani şi serviciu;
- Îngrijorare cu privire la viitorul copilului;
- Vinovăţie sau ruşine pentru că te gândeşti că eşti oarecum responsabil de boala copilului).

Este foarte dificil să treci singur printr-o asemenea experienţă şi nu există un manual care să te înveţe cum să creşti un copil cu TSA, de aceea în cadrul Centrului de Informare pentru Boli Rare funcţionează un grup de suport pentru părinţi ce au copii diagnosticaţi cu TSA. Astfel, părinţii beneficiază de un context prielnic împărtăşirii experienţei proprii şi au posibilitatea de a înţelege boala, de a trece peste suferinţa provocată de punerea unui diagnostic de TSA, de a învăţa cum să realaţioneze cu copilul lor şi cum să-l înveţe deprinderile necesare unui stil de viaţă cât mai aproape de normalitate. Şi tot pentru a veni în sprijinul părinţilor, la Centrul de Informare pentru Boli Rare se derulează şi un program de intervenţie psihologică pentru copiii cu tulburări din spectrul autist.

Cum poate ajuta psihologia?

Progresul în cercetarea psihologică ne-a ajutat să înţelegem mai bine provocările cu care se confruntă persoanele afectate de autism şi a contribuit la optimizarea metodelor de recunoaştere, evaluare şi tratament a TSA. Evaluarea psihologică a abilităţilor copilului, evidenţierea punctelor forte şi a punctelor slabe, ne pot ghida în dezvoltarea unor programe de intervenţie adecvate potenţialului şi nevoilor de dezvoltare ale copilului. Cercetările indică faptul că intervenţia timpurie şi intensivă sporeşte considerabil şansele pentru obţinerea unor rezultate de succes în evoluţia copiilor cu autism. S-a demonstrat că intervenţia timpurie poate accelera dezvoltarea generală a copilului, reduce comportamentele problemă, iar rezultate funcţionale de lungă durată sunt mai bune.

Există mai multe metode şi strategii de intervenţie ce vizează ameliorarea/rezolvarea dificultăţilor sociale, de limbaj şi comunicare, senzoriale şi comportamentale:

• **Analiza comportamentală aplicată** - Applied Behavioral Analysis(ABA) - **este o intervenţie intensivă şi de durată a cărei eficienţă** este dovedită ştiinţific. Programul constă în învăţarea limbajului, a deprinderilor de autonomie personală şi de relaţionare socială, a dezvoltării funcţiilor cognitive, mai întâi într-un cadru structurat, iar apoi generalizate în contexte diferite de viaţă. **Deprinderile sunt** divizate în sarcini mai mici ce sunt învăţate ierarhic. Se pune mare accent pe recompense, pe întăriri ale comportamentelor dorite concomitent cu descurajarea comportamentelor dezadaptative şi pe implicarea familiei.

• **TEACCH - Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children** - are la bază două principii: structurarea mediului pentru a favoriza achiziţia deprinderilor şi facilitarea independenţei la toate nivelurile de funcţionare. Odată învăţată o deprindere într-un mediu structurat, copilul e învăţat să utilizeze acea deprindere într-un mediu mai puţin structurat şi cu retragerea treptată a sprijinului oferit de adult.

• **PECS- Picture Exchange Communication System** - este o metodă utilizată adesea concomitent cu TEACCH şi care vizează dezvoltarea comunicării pe baza schimbului de imagini

• **Terapia de integrare senzorială** - este o formă de terapie ocupaţională utlă mai ales dacă există o disfuncţionalitate a sistemului de integrare senzorială, adică unul sau mai multe simţuri sînt supra sau subreactive la stimuli. Astfel de probleme senzoriale pot fi principala cauză a unor comportamente prezente la copiii cu autism cum ar fi legănatul, învârtitul în jurul axei sau fluturatul din mâini. Copilul este plasat într-o încăpere dotată astfel încât să stimuleze toate simţurile copilului cu TSA. Pe parcursul şedinţei, terapeutul lucrează îndeaproape cu copilul, încurajându-l să exploreze încăperea.

• **Povestirile sociale** - sunt un instrument util în învăţarea deprinderilor sociale. Scopul acestor povestiri e să faciliteze înţelegerea situaţiei de către copil, să îi ofere un oarecare grad de confort în momentul în care ar fi prins într-o astfel de situaţie şi să-i ofere alternative de răspuns la situaţia respectivă.

• **Floor Time** - are ca principal obiectiv construirea relaţiilor, fapt ce ar furniza ulterior un context natural de învăţare şi exersare a anumitor deprinderi

• **Educaţia structurată** – are la bază organizarea spaţiului, astfel încât abordarea comportamentelor indezirabile să se desfăşoare într-un mediu care reduce stresul, anxietatea şi frustrarea

• **Învăţarea incidentală** – o metodă care utilizează şi valorifică oportunităţile de învăţare ce se ivesc în mod natural în viaţa cotidiană a copilului, acasă şi în comunitate

• **Învăţarea prin mediere** - copii normali sunt învăţaţi modalităţi efective de a interacţiona cu copiii cu TSA, astfel încât sunt promovate oportunităţi sociale pozitive

• **Strategiile de modificare cognitiv-comportamentală** - comportamentul este schimbat prin controlarea contingenţelor, a consecinţelor şi prin modificarea modului în care persoana gândeşte şi interpretează ceea ce i se întâmplă

• **Terapiile de relaxare** - utilizate în managementul anxietăţii care e adesea asociată cu situaţiile sociale de viaţă şi cu impredictibilitatea schimbărilor survenite în viaţa cotidiană.

Pentru accentuarea eficienţei acestora se poate recurge la terapii complementare, precum: terapia tulburărilor de limbaj, terapie ocupaţională, terapia prin muzică şi artă, terapia de integrare auditivă, terapia cu animale, etc.

Din cauza particularităţilor copiilor cu autism (grade diferite de severitate, diverse niveluri de dezvoltare a abilităţilor intelectuale, personalitate diferită, prezenţa sau nu a unor dizabilităţi asociate) este imposibil ca ei să răspundă în acelaşi fel şi să progreseze în aceeaşi măsură la un singur tip de intervenţie. Astfel, este probabil să fie nevoie de mai multe tipuri de intervenţii pentru a răspunde tuturor nevoilor pe care le poate avea un copil cu TSA.

Până în prezent cele mai susţinute intervenţii, din punct de vedere ştiinţific sunt cele educaţional-comportamentale, însă indiferent pentru ce formă de terapie sau pentru ce combinaţii se optează este esenţială individualizarea intervenţiei, plierea acesteia pe particularităţile şi nevoile copilului. Toate achiziţiile şi deprinderile învăţate în cadrul terapeutic trebuie exersate şi generalizate mai apoi în contexte cât mai naturale. **În această etapă un rol decisiv îl deţine** familia copilului cu TSA. Pe măsură ce relaţia cu copilul va evolua, progresele nu vor întârzia să apară, iar speranţa şi bucuria îşi vor face iar loc în sânul familiei. Eu vă doresc să descoperiţi resursele de care aveţi nevoie pentru a face faţă acestei situaţii, să acţionaţi perseverent şi cu răbdare pentru a atrage în lumea noastră copilul cu TSA şi pentru a-l învăţa cum să devină autonom.

Amalia Sabău – psiholog APWR

Mărturisiri

Dragostea îi face pe oameni egali

Mă numesc Monica Bonciu şi am 25 de ani. În anul 2006 am născut un băiat pe care l-am botezat cu numele de Alex. Am fost cea mai fericită mămică pentru că Dumnezeu mi-a dat cel mai frumos dar şi ceea ma mare binecuvântare posibilă pentru un părinte.

În data de 24 iulie 2006, într-o zi călduroasă de luni a venit pe lume Alex, un bebeluş frumos de 3,680 kg şi 52 de cm. Toată familia era foarte bucuroşi şi l-am văzut cum creşte zi de zi făcând tot mai multe lucruri frumoase. Am asistat cu toţii la primii lui paşi, la primele lui gângureleşi la primele lui sunete. Pe atunci mă consideram ceea mai fericită mămică cu cel mai frumos copil, eram o familie perfectă.

Cu trecerea timpului am observat că Alex nu este ca toţi ceilalţi copii, iar lucrul acesta m-a făcut să merg la un specialist să vedem dacă nu are vreo boală.

În anul 2008 a fost diagnosticat cu o boală rară, numită „Tulburare pervazivă" zis şi „Autism". În acel moment nu am ştiut multe despre boală, dar consultând mai mulţi specialişti am înţeles că este o boală gravă şi foarte greu de recuperat.

În acel moment mi-am pus întrebarea: „De ce copilul meu?", „De ce Alex?", „Cu ce am greşit şi pe cine am supărat de ea şa o soartă tristă?" Cuvintele pe care le rosteam tot timpul când vedeam un copil sănătos, şi pe care mi le pun şi în ziua de azi şi tot aştept un răspuns într-o zi şi văd că nu mai vine.

De-a lungul timpului am început să mă obişnuiesc cu ideea, iar cu ajutorul lui Dumnezeu şi al familiei ieşesc să trec peste toate. Acum când privesc în urmă la tot ce a fost, nu-mi vine să cred că am putut trece peste atâtea probleme.

Nu m-am aşteptat de la oamenii din jurul meu să mă privească într-un mod ciudat şi să mă vorbească pe la spate pentru că nu noi suntem de vină pentru copilul nostru pentru că este bolnav, ci pentru că aşa vrea poate Dumnezeu să fie.

Mă bucur că băiatul meu, Alex, după multe ore de terapie şi după multe drumuri făcute la medicest, un pic mai bine şi se descurcă mai bine".

Îmi doresc pentru viitor să duc şi Alex o viaţă normală şi să poată să se descurce şi el cât de cât singur.

Tuturor mamelor şi celor care vor de venit mamele spun să fie puternice, de oarece o mamă nu se poate în locui şi să îşi pună toată încrederea şi credinţa în Dumnezeu şi El le va da puterea să treacă peste toate problemele vieţii.

Mulţumesc lui Dumnezeu că mi-a dat putere şi răbdare şi mi-a lăsat mintea sănătoasă în tot acest timp.

Mulţumesc şi familiei mele pentru încrederea şi dragoste.

Am învăţat să fiu mulţumită cu tot ce e a ceea ce primim în viaţă.

Eu totuşi mai cred într-o minune, că a colo su cine va ne iubeşte şi pe noi.

Monica Bonciu

INFORMAŢII UTILE

Sfatul genetic este un act medical, specializat şi complex care finalizează consultul genetic, prin care medicul a stabilit diagnosticul, natura genetică şi prognosticul bolii probandului, posibilităţile de îngrijire şi recuperare. Acurateţea diagnosticului clinic şi etiologic este elementul esenţial al unui sfat genetic corect.

Registrele de boli rare pot fi astfel definite ca fiind sisteme organizate care utilizează metode observaţionale de studiu pentru a colecta date uniforme (clinice şi de altă natură) care evaluează rezultate specifice pentru o populaţie definită printr-o boală particulară, o condiţie specială şi care serveşte unul sau mai multe scopuri predeterminate ştiinţifice, clinice sau de politică sanitară.

Pentru un **diagnostic genetic timpuriu** sunt necesare nu doar cunoştinţe medicale temeinice despre bolile rare şi resurse pentru investigaţii adecvate dar şi o educaţie a populaţiei prin programe educaţionale care să includă informaţii despre bolile rare şi despre importanţa consultului medical de specialitate, care să crescă adresabilitatea medicală şi suportul social al acestor pacienţi şi al familiilor lor.

Screeningul neonatal - În România, doar 33% dintre nou născuţi sunt testaţi pentru boli genetice. Doar două la număr: fenilcetonuria şi hipotiroidismul congenital, pe când în Austria se realizează teste bebeluşilor pentru 29 de boli, iar în America pentru 44. Testarea constă în recoltarea câtorva picături de sânge din călcâi pe o hârtie de filtru în primele 48-72 ore de viaţă şi trimiterea acestor probe către un laborator specializat.

Workshop-ul „Management de Proiect"

Zalău, 23-25 iunie 2009

În cadrul proiectului Alianţei Naţionale pentru Boli Rare, Rare Diseases Solidarity Project, finanţat de către CEE Trust s-a desfăşurat la Zalău, în perioada 23-25 iunie 2009, cea de a doua parte a workshop-ului "Management de Proiect".

Principalul obiectiv al workshop-ului a vizat specializarea participanţilor (28 de persoane membre ANBRaRo) în managementul proiectelor şi pregătirea pentru certificarea naţională şi internaţională a competenţelor. Workshop-ul a fost structurat pe două secţiuni, una teoretică şi una practică. În secţiunea practică activitatea s-a desfăşurat pe grupuri de lucru şi a constat în redactarea unui proiect de finanţare. Ultima zi a workshop-ului a fost destinată evaluării achiziţiilor dobândite de către participanţi în realizarea proiectelor de finanţare. Participanţii au susţinut o probă teoretică ce a cuprins toate informaţiile prezentate pe parcursul celor două sesiuni de workshop şi o probă practică ce a constat în prezentarea unei părţi din proiectul la realizarea căruia au contribuit în cadrul activităţii pe grupe. Competenţele dobândite în urma acestui workshop vor creşte şansele membrilor ANBRaRo de a accesa fondurile necesare în lupta cu bolile rare.

Amalia Sabău (APWR)

Congresul Balcanic de Boli Rare România „Share An Inspired Vision in Rd"

Cluj–Napoca, 26-27 iunie 2009

În perioada 26-27 iunie 2009, Alianţa Naţională pentru Boli Rare România (ANBRaRo) a organizat, în parteneriat cu Catedra de Genetică a Universităţii de Medicină şi Farmacie „Iuliu Haţieganu" Cluj Napoca şi cu Societatea Română de Genetică Medicală, Congresul Balcanic de Boli Rare România, cu tema „Share an inspired vision in RD".

Congresul a obţinut acreditarea Colegiului Medicilor din România şi a Colegiului Psihologilor din România şi s-a bucurat de participarea unui număr de aproximativ 200 de persoane. Printre cei care au participat la lucrările Congresului s-au numărat reprezentanţi ai forurilor europene (Antoni Montserrat Moliner - Comisia Europeană, Prof. Dr. Segolene Ayme – ORPHANET, Christel Nourissier – EURORDIS, Dorica Dan – APWR/RONARD), reprezentanţi ai autorităţilor, pacienţi ce suferă de boli rare, aparţinători ai acestora, specialişti (medici, psihologi, asistenţi sociali, psihopedagogi, reprezentanţi ai companiilor de medicamente, etc.) şi alte persoane implicate în recuperarea pacienţilor ce suferă de boli rare.

Congresul, structurat pe secţiuni în plen, cinci workshop-uri, o secţiune de postere şi o secţiune în plen pentru discuţii şi concluzii, a oferit cadrul prielnic împărtăşirii experienţei şi diseminării exemplelor de bune practici la nivelul Europei de sud-est.

Amalia Sabău, APWR

Workshop-ul Metoda Comprehensivă de Învăţare a copiilor cu autism

Zalău, 1-2 iulie 2009

În zilele de 1-2 iulie, sala festivă a şcolii gimnaziale „Corneliu Coposu" din Zalău a găzduit workshop-ul "Metoda Comprehensivă de Învăţare a copiilor

cu autism", organizat de Asociaţia Prader Willi din România. Workshop-ul, susţinut de profesori specialişti din Statele Unite ale Americii (Valerie Gruenwald – psiholog şcolar; Linda Gilles-Zirbes - kinetoterapeut şi Michelle Miller – profesor de psihopedagogie specială) s-a dorit a fi o iniţiere în metoda TEACCH a tuturor celor care interacţionează cu copiii cu autism. Programa cursului a abordat teme precum abilităţi sociale şi de comunicare, sistemul senzorio-motor, structurarea şi organizarea spaţiului de lucru, elaborarea şi implementarea programelor şi a sistemelor de lucru, toate adaptate şi aplicabile activităţilor desfăşurate cu copiii cu autism. Pentru exemplificare, au fost prezentate materiale de lucru, programe propriu-zise, imagini şi filmări ale unor activităţi desfăşurate cu copiii cu autism. De asemenea, au fost puse la dispoziţia celor prezenţi instrumente de lucru, fişe pentru analiza funcţională a comportamentului, modele de programe, etc.

Informaţiile procedurale vehiculate în cadrul workshop-ului au fost puse în practică pe parcursul a trei zile consecutive de către psihologii şi psihopedagogul ce lucrează în programul adresat copiilor cu autism derulat de Asociaţia Prader Willi din România. Activităţile s-au desfăşurat sub îndrumarea şi supervizarea specialiştilor din SUA şi au fost filmate şi prezentate ulterior în cadrul workshop-ului, ca exemple de bune practici.

De informaţiile prezentate în cadrul acestui workshop au beneficiat un număr de 60 de persoane din întreaga ţară, fie părinţi ai unor copii cu autism, fie specialişti ce lucrează cu copiii cu autism (psihologi, psihopedagogi, profesori şi învăţătoare, asistenţi sociali, etc).

Amalia Sabău, APWR

Întalnirea Comitetului Interdisciplinar de Boli Rare

În cadrul acestei întîlniri s-a evaluat stadiul de implementare a Planului Naţional de Boli Rare în Romania. Concluzia care s-a desprins a fost necesitatea dezvoltării obiectivelor planului pe activităţi şi acţiuni concrete. Au fost împărţite responsabilităţi şi s-au stabilit termene limită.

S-a decis organizarea unei audieri publice pentru recunoaşterea bolilor rare ca prioritate de sănătate publică şi introducerea Planului Naţional de Boli Rare în Strategia de Sănătate Publică. S-a luat legătura cu Academia de Advocacy pentru a ne sprijini în aceste demersuri.

Workshop practic pentru implementarea proiectelor finanţate în cadrul Programului Norvegian de Cooperare

În data de 9 iulie 2009, Dorica Dan şi Camelia Arion au participat la întâlnirea organizată de Programul Norvegian de Cooperare şi Ambasada Norvegiei la Institutul Naţional de Statistică Bucureşti, sub forma unui workshop practic privind implementarea proiectului din cadrul Programului Norvegian de Cooperare - cu această ocazie s-au oferit răspunsuri.

O experiență inedită - vizită la Mănăstirea Bic

Mă numesc Rodica Prodan sau „Buni Rodi" cum îmi spun nepoții și sunt profesor pensionar. După 33 de ani de profesorat am ajuns la concluzia că există multe domenii ale învățământului unde trebuie să încep de la zero. Unul din acestea este și universul greu de descifrat al copiilor cu boli rare. Copii rari, boli rare și puțini oameni dispuși să descifreze și să cunoască aceste suflete și să le ajute să-și accepte boala și să se poată integra în măsura posibilităților fiecăruia, în tumultul vremurilor tulburi în care trăim.

Datorită amabilității fostei mele eleve Amalia Sabău, am participat împreună cu nepoțelul meu Marian, la o acțiune comună a Asociației Prader Willi din Romania și a Centrului Școlar pentru Educație Incluzivă „Speranța" Zalău, în 30 mai 2009 la o excursie la Mănăstirea Bic din județul nostru.

Știam că la excursie vor participa copii deosebiți însoțiți de psihopedagogi, psihologi și voluntari. Era o lume despre care am citit sau am văzut reportaje la televizor. Puțin și mult în același timp. Suficient însă ca să ne bucurăm împreună de frumusețea unui colț de rai din județul nostru.

Toți participanții elevi și profesori au fost foarte punctuali și s-au bucurat împreună de sosirea autocarului. Drumul a fost plăcut iar o privire panoramică ne-a descoperit tuturor un cuib de liniște și credință care a adus parcă o pace și o liniște deosebită în sufletele tuturor.

Am fost întampinați cu dragoste de Maica Serafima care a avut pentru fiecare un cuvânt bun și blând și de alte măicuțe de la mănăstire.

Maica Serafima ne-a fost ghid și ne-a dat câteva date cu privire la istoria mănăstirii. Ne-a spus că la început a fost doar Maica Stareță de școala din sat, apoi a fost adusă din Stâna și bisericuța veche care datează din anul 1720. Apoi Dumnezeu a binecuvântat munca, stăruința măicuțelor și a credincioșilor și s-a început construcția bisericii noi și a chiliilor, munca care continuă și azi.

Fiecare dintre cei prezenți filtra prin sufletul lui informațiile primite dar, privind icoanele și ascultând vocea blândă a Maicii Serafima, o lumină deosebită se revărsa din ochii lor.

Priveam fiecare icoanele și simțeam acea liniște și acea grijă a lui Dumnezeu care ne însoțește mereu dar care coboară asupra noastră cu mai multă forță cand vizităm lăcașuri de cult.

Bisericuța din lemn a impresionat prin vechime, artă și icoane pe sticlă.

Maica Serafima ne-a povestit despre aducerea ei din Stâna, despre Călugărul de la Mănăstirea Nicula care a pictat icoanele pe sticlă. Pildele și istorioarele spuse cu voce blândă ne-au făcut parcă mai sensibili și mai receptivi la ceea ce se întâmplă în jurul nostru. Curtea plină de flori întregea frumusețea acestei mănăstiri.

Și parcă pentru a aduce un plus de frumusețe și un plus de farmec excursiei am fost invitați la masă, prilej cu care atât noi cât și măicuțele au cântat spre slava aceluia care ne ajută să căutăm și să găsim cat se poate, un echilibru pentru noi și pentru cei din jur.

Mulțumim organizatorilor pentru orele deosebite petrecute la Mănăstirea Bic și în speranța că vom reveni și că o vom cunoaște și pe Maica Stareță și pe părintele duhovnic vă invităm și pe dumneavoastră la acțiuni ale acestor copii cu boli rare pentru o mai bună cunoaștere și înțelegere a universului lor sufletesc.

Rodica Prodan

Conferința Internațională pentru Îngrijitori Prader Willi

În data de 6-9 iulie 2009, Dorica Dan, în calitate de președinte a Asociației Prader Willi România, a participat la „Conferința internațională pentru îngrijitori Prader Willi", care a avut loc la Academia Montenice din Herne (Germania), cu scopul de a dezvolta ghiduri și standarde internaționale pentru îngrijirea pacienților cu Prader Willi.

La această conferință au fost dezbătute următoarele teme: autodeterminarea în sindromul Prader Willi, relații interpersonale, mediul de locuit și managementul comportamental.

Au participat reprezentanți ai pacienților și specialiști din întreaga lume, iar din partea Asociației au participat Dorica Dan, Rob Pleticha și Maria Puiu.

Academia de Advocacy

În data de 18 - 19 iunie, la București, Dorica Dan, în calitate de presedinte a Asociației Prader Willi România, a participat la întâlnirea Academiei de Advocacy în cadrul proiectului Consensus, întalnire adresată reprezentanților organizațiilor neguvernamentale din sectorul societății civile.

Scopul acestei întalniri a fost să pregătească participanții în elaborarea, evaluarea și monitorizarea politicilor publice. De asemenea, participanții au aplicat pentru o audiere publică cu spijinul Academiei de Advocacy.

Olimpiada specială. Ediția a IV-a

Zalău, 7 iunie 2009

Ziua de duminică, 7 iunie a fost destinată concursurilor sportive pentru copiii şi tinerii cu dizabilităţi din judeţul Sălaj. Devenită deja tradiție, cea de a IV-a ediție a Olimpiadei speciale s-a desfăşurat pe Stadionul Municipal din Zalău, bucurându-se de participarea unui număr de 48 copii şi tineri cu dizabilităţi din întreg judeţul. Participanţii au provenit din complexele de servicii comunitare aparţinând Direcţiei Generale de Asistenţă Socială şi Protecţia Copilului Sălaj (CSCCH Zalău, CSC nr. 2 Zalău, CSC Şimleul Silvaniei), cât şi din CITO Bădăcin, Centrul Şcolar pentru Educaţie Incluzivă „Speranţa" Zalău, Centrul Social de Urgenţă Zalău, Asociaţia Sindrom Down - Cehu Silvaniei, Centrul de Integrare şi Terapie Ocupaţională, Asociaţia Prader Willi din România, Asociaţia Caritas Catolica.

Competiţia a debutat cu un scurt program artistic susţinut de copiii din Complexul de Servicii Comunitare Cehu Silvaniei, care au încântat publicul prezent cu dans modern şi gimnastică acrobatică. Ulterior acestui moment, specialişti în kinetoterapie şi terapie ocupaţională de la Fundaţia ACASĂ au antrenat toţi participanţii într-o serie de jocuri sportive ce au vizat dezvoltarea abilităţilor de relaţionare şi de muncă în echipă şi care au constituit totodată partea de încălzire de dinaintea desfăşurării probelor competiţionale propriu-zise. Astfel pregătiţi, copiii s-au prezentat pe rând la linia de start şi au participat la probe de atletism (viteză 50m, 100m, 200m, rezistenţă 800m, săritură în lungime de pe loc şi cu elan, aruncarea mingii de oină) şi de baschet.

Probele s-au desfăşurat sub atenta supervizare şi cu concursul arbitrilor din cadrul Direcţiei pentru Sport Sălaj, parteneră în acest proiect.

Într-un cadru prielnic socializării, copiii şi tinerii cu dizabilităţi s-au antrenat cu multă bună dispoziţie în activităţi şi şi-au primit cu multă bucurie şi mari emoţii diplomele şi premiile oferite de organizatori (pachete cu alimente oferite de către Direcţia Generală de Asistenţă Socială şi Protecţia Copilului, mingi oferite de către Asociaţia Prader Willi din România, medalii şi diplome oferite din partea Organizaţiei Special Olympics România, tricouri şi insigne din partea Organizaţiei Special Olympics Illinois). Cei care au contribuit la buna desfăşurare a acestui eveniment (Direcţia pentru Sport Sălaj, Direcţia Generală de Asistenţă Socială şi Protecţia Copilului Sălaj, Direcţia de Asistenţă Socială Comunitară Zalău, Asociaţia Prader Willi din România, Asociaţia Caritas Catolica prin - BACH Zalău, Centrul de Recuperare, Tratament şi Îngrijire „ACASĂ") au dovedit o dată în plus că este posibilă mobilizarea resurselor comunităţii în vederea integrării sociale a persoanelor cu dizabilităţi şi că împreună putem construi o societate mai bună în care să primeze valori precum acceptarea necondiţionată a celor de lângă noi, altruismul, colaborarea şi nu în ultimul rând, dragostea faţă de semeni.

Amalia Sabău (APWR)

Screening-ul neonatal – „O Şansă la Viaţă"

În perioada 18-19 iunie 2009, la Bucureşti Dorica Dan, în calitate de preşedinte a Asociaţiei Prader Willi Romania, a participat la conferinţa cu tema „Screening-ul neonatal" organizat de IOMC (Institutul pentru Ocrotirea Mamei şi Copilului). La eveniment au participat reprezentanţi UMP, medici implicaţi în screning-ul neonatal în Romania, reprezentanţi ai MSF, reprezentanţi ai DSP-urilor Judeţene, medici neonatologi din maternităţile judeţene, pediatri, geneticieni, neurologi pediatri şi părinţi.

Întâlnirea Boardului EURORDIS la San Servolo - Italia

În perioada 3-6 iunie 2009 a avut loc întâlnirea boardului EURORDIS la San Servolo în Italia. La întâlnire a participat Dan Dorica - membră a BoD EURORDIS. Printre alte probleme discutate s-au propus şi s-au analizat potenţialii candidaţi pentru noile comitete europene de experţi în bolile rare la Comisia Europeană pentru următorul mandat. De asemenea, au fost prezentaţi potenţialii reprezentanţi ai pacienţilor.

Ce calităţi îl fac pe un om să fie rar

În Dicţionarul Enciclopedic al Limbii Romane se arată că "rar" înseamnă: "neobişnuit, excepţional, distins, preţios prin faptul că nu se întalneşte prea des". Şi pentru că nu se întalneşte prea des, un om rar este un om preţios.

În vorbirea populară se spune uneori că "omenia este pasăre rară". Asta însemnand că o persoană are anumite calităţi care o fac să se distingă de ceilalţi oameni. Dar cine sunt aceşti "oameni rari" şi ce calităţi au încat să se deosebească de ceilalţi?

Oamenii rari sunt oameni tineri şi frumoşi, (indiferent de varsta pe care o arată cartea de identitate). Pentru că tinereţea şi frumuseţea este o stare de spirit. Pentru că frumuseţea lăuntrică şi nobleţea caracterului îşi pune amprenta şi pe chipul lor. Ei au în ochi lumină, sunt veseli şi optimişti, sunt generoşi, altruişti şi emană prin toţi porii fiintei lor, bunătate şi căldură sufletească.

"Ei ştiu să se bucure de viaţă şi să aprecieze tot ceea ce le-a dăruit Dumnezeu. Un om rar este un om bun şi un om bun este întotdeauna frumos". Oamenii rari sunt oamenii care dăruiesc celorlalţi tot ce au mai bun şi mai frumos in fiinţa lor, în sufletul lor. Îşi dedică fiecare clipă din viaţă pentru a-i ajuta pe ceilalţi.

"Oamenii rari sunt oameni puternici, pentru că atunci cand îi ajuţi pe ceilalţi devii tu însăţi mai puternic". Se gandesc în primul rand la cei de langă ei şi abia atunci la ei însişi. Ei vor să dăruiască mereu , necondiţionat, fără să ceară şi fără să aştepte nimic în schimb. Dar mai devreme sau mai tarziu tot ce gandim, tot ce spunem şi tot ce facem se va întoarce într-o zi înapoi la noi, asemenea unui bumerang. Şi astfel aceşti oameni cu cat dăruiesc mai multă iubire, ajutor, atenţie celor din jur, cu cat ei înşişi vor primi mai mult din ceea ce au dăruit.

Cred că fiecare dintre noi putem deveni un om rar în măsura în care suntem capabili să scoatem la lumină din cele mai tainice adacimi ale sufletului tot ceea ce Dumnezeu a pus mai bun şi mai frumos în noi. Şi să lăsăm ca toate aceste calităţi să fie descoperite şi de cei de langă noi, să le lăsăm să zboare spre lume, spre ceilalţi oameni. Să trimitem în fiecare clipă dragoste, aprecieri zambete şi lumină spre oameni: prieteni, duşmani, cunoscuţi, necunoscuţi, de langă noi sau de la mii de km distanţă.

Şi atunci cand vom întalni tot mai des "oameni rari" în jurul nostru, viaţa noastră, a tuturor, va fi mai bună şi mai frumoasă, iar Pământul va deveni o planetă a PĂCII şi a IUBIRII!

Delia Ştirb

Pentru toţi copii autişti ai lumii

Copil inocent,
Cu părul bălai
Cuvântul tău,
A rămas suspendat
Undeva,
între Pământ şi Rai
Şi s-a preschimbat
În picături de stea,
Şi-n fiecare clipă,
vin îngerii să-l ia
Să-l ducă sus,
În ceruri
Să-i caute lui Iisus
Un imn tăcut
De slavă
Şi imposibil
Pe pământ
De spus.

Delia Ştirb

Preţioasa clipă

Dă-mi Doamne,
Lacrimi
Doar de fericire
Din ochii plini de soare
Şi iubire.
Şi-n clipele frumoase
Ale vieţii
Alungă dintre nori
Umbra tristeţii
Şi lasă-ne în suflet
doar clipa simplă
Şi curată,
În diadema timpului
O nestemată.

Delia Ştirb

Rugăciune

Atâta Doamne,
Eu te rog să-mi dai:
Un colţişor
Din preafrumosu-ţi Rai
Şi-un strop de soare
Şi lumina,
Şi viaţa mea
S-o faci din nou senină.
Şi te mai rog
Din Slava Ta Cerească
Dă-mi aripi de îngeri
să mă ocrotească
În orice loc
Şi-n orice zi,
Cât pe pământ voi mai
trăi.

Delia Ştirb

Au mai rămas doar clopotele

Au mai rămas doar clopotele,
năvoadele au strecurat
până şi ultimele răsuflări
ale celor mai adânci oseminte
îngropate-n pumnii strânşi,
împietriţi în puhave dezmierdări
şi alintări nesimţitoare de primejdii

Au mai rămas doar clopotele,
nădejdea e tulbure şi confuză
de gustul nicicum al amânării calme
a mâinelui nepământesc

Au mai rămas doar clopotele
în imediatul spaţiu al mişcării,
privirea include doar sensuri
fosforescente
iar clopotele nu mai uimesc auzul
şi răzbat năvoadele tot mai mult,
călătorind
spre un anotimp de vecernie

Încremenita nemiluire
şi-a încrustat venirea
pe uşioarele fiecărei biserici vii
în care
au mai rămas doar clopotele
ce răspândesc amintirea
unui senin de duminică
şi rodnicia unei pescuiri minunate

Darius Porumb

Din bucuria de a fi voluntar...

„Am avut bucuria de a fi voluntar la Asociația Prader Willi din România, în cadrul proiectul "Big Brother - Big Sister".

Odată cu înscrierea în acest proiect am descoperit nişte copii extraordinari, plini de viață şi foarte afectuoşi cu cei care le sunt alături. APWR m-a învățat cum pot îmbunătăți calitatea vieții copiilor cu dizabilități produse de boli genetice rare, mi-a arătat cât de important este pentru aceşti copii să aibă o viață cât se poate de normală, să aibă parteneri de joacă, să socializeze si să nu fie condamnați de către oamenii din jurul lor pentru ceea ce sunt.

Nu am ştiut prea multe despre bolile genetice rare, însă după ce am cunoscut copiii şi am fost alături de ei în activitățile organizate de asociație cu voluntarii, mi-am dat seama cât de greu le este în fiecare zi, atât lor, cât şi familiilor din care provin.

Sunt fericită că am putut ajuta şi eu la dezvoltarea deprinderilor de viață a acestor copii cu dizabilități produse de boli genetice rare. Pentru mine o să fie o experiență de neuitat din care am avut ce învăța!"

Anca Ghiurco, voluntar APWR

„Pe parcursul activităților desfăşurate la Asociația Prader Willi din România, mentalitatea mea s-a schimbat în totalitate. Înainte de a fi voluntară la această asociație, vedeam cu totul altfel viața, iar acum pot să zic, că după această exprienţă, s-au schimbat multe în viața mea.

Am învățat multe de la copiii cu dizabilități - am învățat să zâmbesc şi în momente mai grele şi să încerc să înfrunt viața. Aceşti copii pe care i-am cunoscut sunt nişte copii minunați care tot timpul zâmbesc şi sunt gata să îți ofere un ajutor, chiar dacă ei înşişi se confruntă cu greutăți zi de zi. Aceşti copii te fac să te simți minunat atunci când eşti în preajma lor.

Am cunoscut oameni care încearcă să facă ceva pentru aceşti copii, care încearcă să le ofere înțelegere, prietenie si o viață mai bună.

Dacă aş mai avea oportunitatea de a mai fi voluntară la o asociație, sigur nu aş rata o astfel de ocazie care să-mi ofere posibilitatea de a fi alături de persoanele cu dizabilități şi de a încerca să le ofer prietenie şi un zâmbet cald."

Anita Niman, voluntar APWR

„Mă numesc Darius Roman şi în această vară am absolvit Seminarul Teologic Ortodox. Am intrat în Asociația Prader Willi din România cu un an în urmă, la apelul unuia dintre profesorii mei.

Ca o persoană care nu avusese niciun contact cu persoane cu dizabilități, încercam să-mi diminuez sentimentul involuntar de respingere pe care îl aveam față de copiii din asociație. Pot să mărturisesc că datorită şedințelor de pregătire, organizate de conducerea asociației, am descoperit în copiii de la APWR persoane uimitoare, copii care sunt gata oricând să-ți dăruiască iubire necondiționată, dacă cumva îndrazneşti să le fii prieten.

Din experiența acumulată în urma participării la activitățile organizate de APWR am învățat că un om nu trebuie judecat – şi pierdem mult dacă o facem - după defectele absolut minuscule, ci după virtuțile remarcabile şi uimitoare pe care, personal, le-am întâlnit la copiii beneficiari ai serviciilor oferite de APWR.

Pentru experiența revelatoare, de aproape un an, trăită în sânul APWR le mulțumesc d-nei profesoare Olimpia Ciorba, părintelui director Ionuț Pop, d-nei Dorica Dan, d-şoarei Amalia Sabău, d-şoarei Cosmina Băican, d-nei Florica Breban şi, nu în ultimul rând, Lui Dumnezeu, care le-a făcut pe toate posibile.

Darius Roman, voluntar APWR

„NORO" Parteneriat Norvegiano-Român pentru progres în bolile rare

***7 Aprilie 2009 – semnarea acordului de finanțare a proiectului (grant offer letter)* şi întâlnire la Ministerul Sănătății (Unitatea de Implementare a Programelor) în vederea stabilirii condițiilor cadru de colaborare în cadrul proiectului.**

Lansarea proiectului Prima Conferință Est Europeană privind Sindromul Prader Willi, Timişoara în prezența partenerilor români şi norvegieni.

APWR a organizat la Timişoara (în colaborare cu UMF Timişoara şi Societatea de Gentica Medicală) **Prima Conferință Est Europeană privind Sindromul Prader Willi** - **„Abordarea interdisciplinara a managementului Sindromului Prader Willi"**, în perioada 24-25 aprilie 2009. La eveniment au participat aproximativ 100 persoane, medici, psihologi, părinți şi pacienți. Conferința s-a bucurat de participarea unor specialisti din Norvegia, Danemarca, Germania, Italia, Franta, Ungaria, Slovacia, Moldova, etc.

Aşa cum am precizat în proiect, în cadrul conferinței **a fost lansat oficial proiectul: Parteneriat Norvegiano Roman (NoRo) pentru cooperare în bolile rare, proiect finanțat în cadrul Programului Norvegian de Cooperare.** La marcarea acestui moment au participat reprezentanti ai partenerilor din Romania si Norvegia.

Prezentările conferinței, impresiile participanților şi imagini se găsesc pe blog - http://anbraro.wordpress.com/2009/04/27/multidisciplinary-approach-in-the-management-of-pws-timisoara-april-2009/ şi pe websitul APWR: www.apwromania.ro.

Tot cu această ocazie a fost organizată o **întâlnire preliminară cu potențialii membrii ai Comitetului Interdis-ciplinar de Boli Rare – Rare Diseases Task Force (RDTF)** şi s-a decis ca cei care doresc să se implice în acest comitet să-şi prezinte oferta, urmând ca prima întâlnire „adevărată" a comitetului să fie la Cluj, cu ocazia Congresului Balcanic de Boli Rare.

În cursul lunii mai a fost transmisă prin email solicitarea de ofertă pentru membrii RDTF, s-au primit şi analizat ofertele.

Tot în cursul lunii Mai a avut loc **la Atena Conferința anuală şi Adunarea Generală Eurordis**. Într-o prezentare privind situatia din Romania a fost promovat şi proiectul NoRo. În acelaşi context, am mai profitat să promovăm proiectul la **Conferința Est Europeană de Boli rare de la Plovdiv, Bulgaria, 13-14 iunie si la Conferinta** "**Screeningul Neonatal – O Sansa La Viata**", desfasurata la **Bucuresti in perioada 18-19 iunie.** La conferinta de la Bucuresti au participat reprezentanti UMP, medici implicați în screningul neonatal în **România**, reprezentant MSF, reprezentanți ai DSP-urilor județene, medici neonatologi din maternitățile județene, pediatri, geneticieni, neurologi pediatri, părinți.

În perioada 26- 27 iunie Alianta Nationala pentru Boli Rare Romania a organizat impreuna cu Universitatea de Medicină şi Farmacie **"Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca şi Societatea de** Genetică Medicală, **Congresul Balcanic de Boli Rare „O viziune împărtăşită în Bolile Rare".**

Congresul a avut impact la nivel national şi internațional, fiind apreciat de către toți participanții. **Congresul a acreditat de către** Colegiului Medicilor din România şi a Colegiului Psihologilor din România. Cu această ocazie am organizat şi **întâlnirea RDTF-Comitetului Interdisciplinar de Boli Rare**

În cadrul acestei întâlniri s-a evaluat stadiul de implementare a Planului Național de Boli Rare în România. Concluzia care s-a desprins a fost necesitataea dezvoltării obiectivelor planului pe activități şi acțiuni concrete. Au fost împărțite responsabilități şi s-au stabilit termene limită.

S-a decis organizarea unei audieri publice pentru recunoaşterea bolilor rare ca prioritate de sănătate publică şi introducerea Planului Național de Boli Rare în Streategia de Sănătate Publică.

S-a luat legătura cu Academia de Advocacy pentru a ne sprinjini în aceste demersuri. Tot cu aceasta ocazie, **au fost lansate revistele: Oameni Rari si Bolile Rare si Jurnalul Bolilor Rare.**

Workshop „Metoda Comprehensivă de învățare a copiilor cu autism", Zalău 1-2 iulie

Pentru o mai bună înțelegere a activităților ce vor fi dezvoltate pe componența de zi al viitorului Centru Pilot de referință în bolile rare, în zilele de 1 şi 2 iulie, în sala festivă a şcolii gimnaziale „C. Coposu" din Zalău a găzduit workshopul „Metoda Comprehensivă de Învățare a copiilor cu autism" organizat de Asociația Prader Willi din România. Workshopul, susținut de profesori specialişti din Statele Unite ale Americii, specialişti care au participat şi anul trecut la un workshop în România, în perioada de pregătire a proiectului (*seed money)* – Valerie Gruenwald, psiholog; Linda Gilles-Zirbes, kinetoterapeut şi Michelle Miller, psihopedagog – s-a adresat tuturor celor care interacționează cu copiii cu autism, fie ei specialişti sau părinți, specialişti ai APWR implicați în terapia comportamentală şi alți specialişti colaboratori.

Programa cursului a abordat teme precum: abilități sociale şi de comunicare, sistemul senzorio-motor, structurarea şi organizarea spațiului de lucru, elaborarea şi implementarea programelor şi a sistemelor de lucru, toate adaptate şi aplicabile activităților desfăşurate cu copiii cu autism. Pentru exemplificare, au fost prezentate materiale de lucru, programe propriu-zise, imagini şi filmări ale unor activități desfăşurate cu copiii cu autism. De asemenea au fost puse la dispoziția celor prezenți instrumente de lucru, fişe pentru analiza funcțională a comportamentului, modele de programe etc.

Informațiile procedurale vehiculate în cadrul workshopului au fost puse în practica pe parcursul a trei zile consecutive de către psihologii şi psihopedagogul ce lucrează în programul adresat copiilor cu autism derulat de Asociația Prader Willi din România. Activitățile s-au desfăşurat sub îndrumarea şi supervizarea specialiştilor din SUA şi au fost filmate şi prezentate ulterior în cadrul workshopului, ca exemple de bune practici.

De informațiile prezentate în cadrul acestui workshop au beneficiat un număr de 60 de persoane din întreaga țară, fie părinti ai unor copii cu autism, fie specialisti ce lucreaza cu copiii cu autism (psihologi, psihopedagogi, profesori si invatatoare, asistenti sociali, etc).

Datorita complexitatii proiectului, am decis impreuna cu partenerii nostri norvegieni s-ar putea sa implicam si alti partenri si sa creem un Comitet de Sprijin International, fara a afecta bugetul alocat proiectului.

Workshop practic pentru implementarea proiectelor finantate in cadrul Programului Norvegian de Cooperare.

În data de 9 iulie 2009, Dorica Dan şi Camelia Arion au participat la întâlnirea organizată de Programul Norvegian de Cooperare şi Ambasada Norvegiei la Institutul Național de Statistică Bucureşti, sub forma unui workshop practic privind implementarea proiectului din cadrul Programului Norvegian de Cooperare. Cu această ocazie s-au oferit răspunsuri la anumite probleme ce ar putea apărea pe parcursul derulării finanțărilor.

„NORO" Norwegian-Romanian Partnership for Progress in rare diseases

April 7, 2009 - Signing agreement for funding of the project (grant offer letter) and meeting at the Ministry of Health (Programs Implementation Unit) in order to establish the framework conditions for cooperation in the project. **Launching the project at the first Eastern European Conference on Prader Willi Syndrome, in Timisoara, Romania with the Norwegian partners.**

RPWA held (in collaboration with the Timisoara University of Medicine and Pharmacy and the Society of Medical Genetics) the **First East European Conference on Prader Willi Syndrome, titled, "Interdisciplinary approach to the management of Prader Willi Syndrome"**, on April 24-25, 2009 in Timisoara. The event was attended by approximately 100 people including: doctors, psychologists, parents and patients. The conference enjoyed the participation of specialists from Norway, Denmark, Germany, Italy, France, Hungary, Slovakia, Moldova, etc.

As we stated in the project, the conference officially **launched the project: "NoRo" Norwegian-Romanian Partnership for Progress in rare diseases, a project funded by the Norwegian Cooperation Program**. Representatives of partners from Romania and Norway attended to demonstrate their commitment.

Conference presentations, participants' impressions and images can be found on the blog: http://anbraro.wordpress.com/2009/04/27/multidisciplinary-approach-in-the-management-of-pws-timisoara-april-2009/ and the RPWA website: http://www.apwromania.ro.

Also on this occasion, a **preliminary meeting with potential members of the Interdisciplinary Rare Diseases - Rare Diseases Task Force (RDTF)** was organized and it was decided that those who wish to become involved in this committee will present their offer, following the first "true" meeting to the committee in Cluj during the Balkan Congress of Rare Diseases.

During the month of May, an email request was sent to potential RDTF members with the offer to become a RDTF member and bids were reviewed. Also during the month of May, the **Eurordis Annual Membership Meeting and conference took place in Athens**. In a presentation on the situation in Romania was shared along with an overview of the **"NoRo" Norwegian-Romanian Partnership for Progress in rare diseases project.** In the same context, RPWA promoted the project at the **Eastern European Conference on Rare Diseases in Plovdiv, Bulgaria, on June 13-14 and at the Conference "Neonatal screening - a chance at life", held in Bucharest in the period June 18-19.** The conference in Bucharest was attended by UMP representatives, physicians involved in neonatal screenings in Romania, MSF representatives, DSP's county representatives, neonatal doctors in county maternal wards, pediatric geneticists, pediatric neurologists and parents.

During June 26-27, the National Alliance for Rare Diseases Romania organized with the University of Medicine and Pharmacy Iuliu Hațieganu Cluj-Napoca and the Society of Medical Genetics, the **Balkan Congress Rare Diseases "A shared vision in Rare Diseases."**

The Congress has had an impact at the national and international level, being appreciated by all participants. The Congress was approved by the College of Physicians in Romania and the College of Psychology in Romania. At the end of the Congress, we organized the first official meeting of the **RDTF- the Interdisciplinary Committee of Rare Diseases.**

The goal of this meeting was to assess the progress of implementation of the National Plan for Rare Diseases in Romania. The conclusion was that it is necessary to develop the objectives for National plan with regards to concrete actions and activities. Responsibilities were divided and deadlines were set.

We decided to organize a public hearing for the recognition of rare diseases as a public health priority and the introduction of the National Plan for Rare Diseases in Public Health Strategies. We partnered with the Academy of Advocacy to help us in these efforts. Also on this occasion, **the magazines: Rare People and Rare Diseases and the Journal of Rare Diseases were launched.**

Workshop "Comprehensive Methods for Teaching Children with Autism" The workshop was created for a increased understanding amongst our staff of what activities will be developed at the Day Center of the Pilot reference center of rare diseases. On July 2-3, at secondary school "C. Coposu" in Zalau the Romanian Prader Willi Association organized a workshop for the public, supported by specialists from the United States. The specialists also participated last year in a workshop in Romania in preparing the project (seed money) - Valerie Gruenwald, psychologist, Linda Zirbes-Gilles, physical therapist and Michelle Miller , special educator. This workshop was addressed to all who interact with children with autism, be they professionals or parents, professionals involved in the RPWA behavioral therapy providing and other types of contributors.

The workshop addressed topics such as social skills and communication system, sensory-motor needs and organization of work space, developing and implementing programs and systems of work, adapted and applicable to all activities with children with autism. For example, materials were presented, along with the program itself including images and film of activities conducted with children with autism. Also, work tasks, and documents for functional analysis of behavior, program models were shared.

The information shared in the workshop was put into practice during three consecutive days by the RPWA psychologists working in the program for behavioral therapy for children with autism. The activities took place under the guidance and supervision of specialists from the U.S. and were filmed and shown later in the workshop as examples of good practice.

The information presented in this workshop received a total of 60 people across the country, or of parents of children with autism or professionals working with children with autism (psychologists, special educators, teachers and social workers, etc.). Because of the complexity of this project, we have agreed with our partners that we might involve additional partners and create an International Advisory Committee .

Practical workshops for projects financed by the Norwegian Cooperation Program

On July 9, 2009, Dorica Dan and Camelia Arion attended the meeting organized by the Norwegian Embassy and the Norway Cooperation Program at the National Institute of Statistics in Bucharest, as a practical workshop on project implementation in the Norwegian Cooperation Program. During this workshop, answers to some problem that can occur during funding were given.

Proiect finanțat din fonduri acordate de către Guvernul Norvegiei prin intermediul Programului Norvegian de Cooperare pentru creştere economică şi dezvoltare sustenabilă în România

Supported by a grant from Norway through the Norwegian Co-operation Programme for Economic Growth and Sustainable Development in Romania.

norway grants

Material publicat în cadrul proiectului
Parteneriat Norvegiano-Român (NoRo) pentru progress în bolile rare – finanțat de Innovation Norway

INNOVATION NORWAY