ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Oameni RARI și Bolile RARE

ISSN 2066 - 527X | Publicaţie editată de Asociaţia Prader Willi România | Octombrie - Decembrie 2015

Un Milion de Stele

Cel mai amplu gest de solidaritate cu persoanele aflate în dificultate, Un Milion de Stele, 2015 (www.unmiliondestele.ro) a ajuns la ediția a șasea în România. Anul acesta evenimentul de advocacy aduce în prim plan importanța serviciilor sociale și impactul pozitiv pe care acestea îl au la integrarea profesională și socială a persoanelor vulnerabile.

»pagina 6

Proiectul INNOV - Care

Județul Sălaj prin Consiliul Județean Sălaj, împreună cu Asociația Prader Willi din România prin Centrul NoRo și un consorțiu format din state membre europene sunt parteneri în cadrul proiectului transfrontalier „INNOV - Care", cofinanțat de Comisia Europeană.

»pagina 15

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

Perioada de derulare octombrie – decembrie 2015

✓ Au fost organizate trei intâlniri ale echipei de implementare a proiectului în cadrul cărora s-au discutat responsabilitățile care le revin echipei și planificarea activităților;

✓ Echipa de management a proiectului a lucrat la elaborarea procedurilor de lucru legate de serviciile Centrului NoRo cu scopul de a implementa și certifica sistemul de management al calității ISO 9001;

✓ Crearea și lansarea Registrului de pacienți NoRo în luna octombrie 2015 la București. Scopul registrului NoRo este colectarea datelor medicale, sociale și de identificare a pacienților care suferă de boli rare, pentru o mai bună urmărire clinică a pacienților, a răspunsului la tratament și terapii, cu scopul de a îmbunătăți calitatea îngrijirilor;

✓ În cadrul Centrului NoRo au fost organizate 3 grupuri de pacienți cu boli rare: Hemofilie, Leucemie Mieloidă Cronică, Autism. Pacienții au beneficiat de instruire în management-ul bolii pe o perioadă de 5 zile;

✓ S-au organizat 3 sesiuni 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;

✓ În cadrul evenimentului realizat pentru lansarea Registrului de pacienți NoRo, au fost abordate și discutate aspecte legate de realizarea traseului pacientului în accesarea serviciilor sociale și medicale. Cu această ocazie am colectat informații pentru realizarea ghidului pentru traseul pacienților cu boli rare în accesarea serviciilor sociale, medicale și educaționale;

✓ 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.

Ghidul bolilor rare – Sindrom Cushing (II)

III. Sindromul Cushing produs prin afectarea bilaterală a glandelor suprarenale

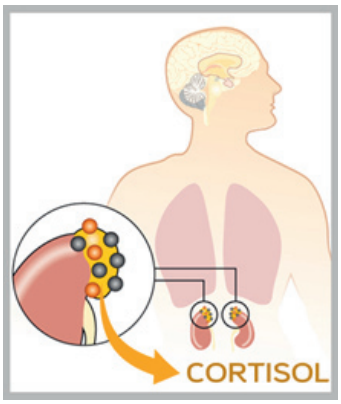
Această categorie se produce prin afectarea bilaterală a glandelor suprarenale, care scapă de comanda hipofizară a ACTH-ului fiind considerate forme ACTH-independente, pacienții având un nivel de ACTH foarte scăzut. În multe din tumorile benigne ale suprarenalei se observă o afectare a căii de semnalizare a ciclic AMP-ului, inclusiv în formele izolate de adenom suprarenalian.

a. Hiperplazia macronodulară bilaterală

În această situație cele două glande suprarenale au un volum crescut, ACTH-independent, și prezintă mai multe tumori benigne care secretă o cantitate excesivă de cortizol. Din nou, așa cum s-a discutat la adenomul corticosuprarenalian, o mutație somatică a fosfokinazei A poate fi responsabilă de apariția acestei modificări. Hiperplazia macronodulară corticosuprarenaliană poate fi și secundară mutațiilor genei GNAS.

b. Displaziamicronodulară pigmentară

În această situație cele două suprarenale apar cel mai adesea normale la examenul CT sau RMI, modificarea observându-se doar în timpul intervenției chirurgicale prin detecția de micronoduli pigmentați, care sunt tumori multiple benigne, unele dintre ele conținând un pigment, lipofuscina, care explică colorația neagră.



Această afectare poate fi de cauză genetică. Displaziamicronodulară pigmentată poate fi consecința mutației genei PRKAR1A. Mulți dintre acești pacienți prezintă complexul Carney, care este o patologie cu transmitere autozomal dominantă care asociază leziuni tegumentare, mixom cardiac, alte tumori endocrine sau non-endocrine, produsă prin mutația PRKAR1A. Mutația acestei gene poate fi și somatică.

O altă genă asociată cu hiperplazia corticosuprarenaliană este fosfodiesteraza 11A. Catalizează hidroliza cAMP și cGMP și este exprimată în mai multe țesuturi endocrine, printre care și cortexul adrenal. Se pare că expresia ei este mult modificată în special în forma micronodulară pigmentată a hiperplaziei, dar și în formele macronodulare se consideră că ar putea fi implicată.

Concluzii

Este foarte importantă cunoașterea cauzelor sindromului Cushing. Studii de dată foarte recentă demonstrează implicarea clară a factorilor genetici în apariția diverselor forme de sindrom Cushing. Aceste informații, precum și cele care vor urma vor fi deosebit de importante întrucât deschid calea unor noi terapii în sindromul Cushing, cu țintă moleculară, care în viitor vor înlocui intervențiile chirurgicale de adrenalectomie.

Informațiile legate de boala Cushing, au fost prezentate de dr. Székely Aurelia – medic primar endocrinologie și dr. Miclea Diana - medic specialist pediatrie și genetică medicală, în cadrul webinar-ului organizat în data de 18 decembrie 2015 la Centrul NoRo.

Referințe bibliografice

1. Beuschlein, F, Fassnacht M, Assié G, Calebiro D, Stratakis, C, et al. Constitutive activation of PRKACA in adrenalCushing'ssyndrome. N Engl J Med 2014; 370:1019-1028

2. Cao Y, He M, Gao Z et al. ActivatingHotspot L205R Mutation in PRKACA andAdrenalCushing'sS yndrome. Sciencexpress, April 3 2014, [DOI:10.1126/science.1249480]

3. Statakis, CA, New genesand/or molecular pathw aysassociatedwithadrenalhyperplasiasandrelatedadren ocorticaltumors. Mol CellEndocrinol. 2009 Mar 5;300(1-2):152-7.

4. http://www.sfendocrino.org/cushing-infos/index.php

5. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=652

6. https://csrf.net/doctors-articles/molecular-mechanism-of-cushings/genetic-changes-found-in-cushings-disease-adrenal-tumors-and-adrenal-hyperplasia/

Centrul Noro – o experienţă nouă

Provocant sau provocator?

Nu știu dacă este vreo diferență pentru dumneavoastră, dar pentru mine este. Sezonul vieţii în care mă găsesc acum, mă face să am experiențe noi aproape în fiecare zi.

Așa a început și fascinanta poveste a implicării mele la Centrul Noro: un loc cu profesionişti, un spaţiu cu o atmosferă caldă și primitoare, cu oameni dedicaţi și implicaţi în viața fiecărui copil care pășește în acest colțișor din rai.

Au fost perioade în trecut când mi-am zis: dacă alți prieteni de-ai mei și alți profesori nevăzători sunt atât de responsabili în acest domeniu al educației speciale, trebuie să fac şi eu ceva în acest sens. Aşa am început să fac voluntariat aici.

Încă din timpul facultății am dorit să explorez domeniul meloterapiei, iar acum am posibilitatea să văd cât de eficientă este aceasta pentru copiii cu autism. Atunci când cânt pentru ei şi când sunetele instrumentelor le oferă liniştea interioară de care au atâta nevoie, ce să spun... aceasta îmi dă o nemaipomenită stare de bine. În timpul audierii pieselor simt cum siguranța lor creşte şi stima de sine se dezvoltă armonios. Se simt prețuiți.

Așa vreau să văd eu, ca nevăzător de la un an şi jumătate, că orice defect al nostru poate fi transformat în binecuvântare. E un fel de-a spune: „Privește mai sus!" Sigur, lucrul acesta nu l-aș putea afirma fără să privesc la exemplele pozitive care mi-au influenţat viața, modele adevărate care dau sens inclusiv absurdului.

În concluzie mărturisesc că fiecare copilaș din acest centru este, pentru mine, o splendidă rază de soare, care poate atinge necunoscutul din noi.

Lazăr Călin, voluntar APWR

Conferința Comisiei Europene: Rețelele Europene de Referință

Din partea APWR, Dorica Dan a participat în calitate de reprezentant în CEGRD, la conferința comisiei europene care a avut loc în perioada 8-9 octombrie 2015, Lisabona. Am aflat informații mai clare despre organizarea îngrijirii pacienților cu boli rare în Rețelele Europene de Referință și modul în care acestea se vor forma și acredita.

S-a tras încă o dată un semnal de alarmă pentru acreditarea Centrelor de Expertiză la nivel național, mai ales că au fost prezenți reprezentanții Ministerelor Sănătății din toate statele membre UE. Suntem pe ultima sută de metri! Nu trebuie să ne pierdem răbdarea și încrederea! Datorită acestui proces de organizare a Rețelelor de Referință Europene, pacienții cu boli rare pot spera la servicii de o calitate îmbunătățită.

Nu mai este cale de întoarcere. Este nevoie de expertiză, colaborare, încredere, împărtășirea datelor, transfer de cunoștințe... nu se va întâmpla dintr-o dată, dar se va întâmpla. Abordarea interdisciplinară, monitorizarea cazurilor și colaborarea vor trebui documentate și dovedite. Va fi complicat dar va fi mai bine! Ne păstrăm încrederea și speranța!

Forumul Dizabnet

Reţeaua Dizabnet este o reţea a prestatorilor de servicii pentru persoane cu dizabilităţi şi acţionează ca o platformă de comunicare şi reprezentare pentru prestatorii de servicii sociale în domeniul dizabilităţii, în complementaritate cu organizaţiile care reprezintă interesele şi drepturile persoanelor cu dizabilităţi şi în acord cu documentele internaţionale din acest domeniu. În prezent, reţeaua are 70 de organizaţii membre din România, cu caracter public şi privat, printre care se află și Asociația Prader Willi din România.

În data de 9 octombrie 2015, la Brașov, DIZABNET a organizat întâlnirea anuală a membrilor săi, întâlnire la care a luat parte și Asociația Prader Willi din România.

Evenimentul s-a adresat atât reprezentanţilor prestatorilor de servicii pentru persoane cu dizabilităţi publici şi privaţi, autorităţilor publice interesate, cât şi reprezentanţilor organizaţiilor persoanelor cu dizabilităţi, respectiv reprezentanţilor atelierelor şi unităţilor protejate.

În cadrul întâlnirii au fost abordate și discutate trei subiecte principale. Primul a fost „Procesul European Semester în România" în care au fost prezentate modalitățile prin care pot fi transmise mesajele organizațiilor pe lista de recomandări ale Comisiei Europene pentru Guvernul României. A doua temă de discuție a fost „Inițiativa legislativă privind votul prin corespondență" unde s-a pus la dezbatere posibila utilizare a acestuia și de către persoanele cu dizabilități".

Ultima, și una dintre cele mai importante teme a fost cea a problemelor legate de licențierea și finanțarea serviciilor sociale, unde fiecare organizație a avut șansa de a expune problemele și barierele de care s-au lovit în procesul de licențiere a serviciilor sau de finanțare a acestora, urmând apoi dezbaterea modalităților de soluționare a acestora.

Un Milion de Stele

Vineri, 16 octombrie 2015, ora 18.00, în 54 de localități din România s-au aprins candele ale solidarității, s-a făcut cunoscută petiția inițiată de Confederația Caritas România și ONG-urile active în sectorul social DA Servicii Sociale!

„Cel mai amplu gest de solidaritate cu persoanele aflate în dificultate, Un Milion de Stele, 2015 (www.unmiliondestele.ro) a ajuns la ediția a șasea în România. Anul acesta evenimentul de advocacy aduce în prim plan importanța serviciilor sociale și impactul pozitiv pe care acestea îl au la integrarea profesională și socială a persoanelor vulnerabile.

Prin organizarea evenimentului Un Milion de Stele, Confederația Caritas România s-a asociat încă din anul 2009, acțiunilor similare organizate în Europa, cu scopul de a sensibiliza cetățenii și de ai îndemna spre solidaritate cu persoanele care trăiesc în sărăcie și care suferă de fenomenul excluziunii sociale. A aprinde o lumânare într-un spațiu public reprezintă gestul simbolic de a fi solidar cu o persoană aflată în dificultate".

Alături de alte instituții a participat și Asociația Prader Willi din România.

Întâlnirea familiilor care au copii cu Sindrom Prader Willi

În calitate de „ambasador" al Organizației Internaționale Prader Willi pentru țările din Europa de Est, am fost invitați la întâlnirea familiilor cu SPW din Slovacia, care a avut loc în perioada 16-18 octombrie 2015, Slovacia. Am participat la această întâlnire, într-un loc special ales de către asociația slovacă în Donovaly, Munții Tatra.

A fost un eveniment special pentru sufletul părinților și bucuria copiilor, în care părinții și-au împărtășit experiențele, problemele și speranțele. S-a vorbit mult despre impactul diagnosticului asupra familiei, tratament, acces/lipsa accesului la servicii socio-medicale... a fost frumos. De asemenea, am încercat să găsim împreună răspunsuri la probleme precum accesul la tratament, terapii, educație și locuri de muncă dar, nu în ultimul rând, am discutat despre modul în care organizația poate să se alăture Alianței Naționale de Boli Rare din Slovacia pentru a avea o voce mai puternică în favoarea pacienților cu boli rare și SPW.

Întâlnire cu reprezentanții Coaliției pentru Cauza Copilului cu Cancer

Întâlnirea a fost organizată la Cluj-Napoca, în data de 19 octombrie 2015, cu scopul de a stabili împreună modul de implicare al coaliției în școala de boli rare pentru jurnaliști pe care urmează să o organizăm în noiembrie la Centrul NoRo, tema anului 2015 fiind cancerele rare. Printre provocările care urmează să fie abordate în cadrul școlii, au fost agreate următoarele teme comune:

- standardele generale de îngrijire;
- existența unor multiple nevoi și comunități neacoperite;
- necesitatea suportului psiho-social programatic, profesionalizat și permanent;
- redundanța crescută în anumite domenii;
- competiție vs. cooperare; fragmentare vs. complementaritate; izolare vs. sinergie;
- adesea eforturi impresionante (ex. dotare doar cu aparatură) pot rămâne nefructificate dacă nu există o corelare cu politicile în domeniu.

Lansarea Registrului de pacienți al Centrului NoRo

Asociația Prader Willi din România a lansat, miercuri, 21 octombrie 2015 la Hotel Ambasador, București, Registrul de pacienți NoRo.

Registrul a fost realizat în cadrul proiectului Centru de expertiză pentru bolile rare - ExpertRARE, co-finanțat printr-un grant din partea Elveției prin intermediul contribuției Elvețiene pentru Uniunea Europeană extinsă.

Registrul de pacienți NoRo este un instrument cheie pentru documentarea serviciilor oferite de Centrul NoRo, o bază de date privind pacienții aflați în servicii. Ajută la eficientizarea planificării resurselor, la evaluarea impactului social și economic al bolilor și la evaluarea calității vieții pacienților. Este un instrument vital pentru verificarea fezabilității intervențiilor terapeutice atunci când este cazul.

Scopul registrului NoRo este colectarea datelor medicale, sociale și de identificare a pacienților care suferă de boli rare, pentru o mai bună urmărire clinică a pacienților, a răspunsului la tratament și terapii, cu scopul de a îmbunătăți calitatea îngrijirilor.

Crearea registrului de pacienți va ajuta pe viitor la o mai bună monitorizare națională a pacienților afectați de boli rare, putându-se oferi date statistice relevante cu privire la numărul de pacienți afectați de o anumită boală rară din țară, deservind proiecte de cercetare rezultate din nevoile identificate de pacienți. Când un studiu clinic este planificat, este foarte important ca pacienții care îndeplinesc criteriile necesare pentru acel studiu să fie contactați rapid. Pentru ca acest lucru să fie posibil este important ca detaliile privind pacienții să fie adunate la un loc într-o bază de date unică sau un registru care să conțină informațiile de care cercetătorii pot avea nevoie.

La eveniment au luat parte şi reprezentanţi ai Casei Naţionale de Asigurări de Sănătate, dar şi ai Agenţiei Naţionale a Medicamentului, care au salutat lansarea Registrului şi au subliniat

Întâlnirea Consiliului Alianțelor Naționale de Boli Rare la Paris

La întâlnirea Consiliului Alianțelor de Boli Rare desfășurată în perioada 27-28 octombrie 2015, au participat Florina Breban din partea APWR și Dorica Dan din partea ANBRaRo. Programul celor două zile a cuprins dezbateri privind organizarea campaniei de Ziua Bolilor Rare 2016 la nivel internațional, proiectul Rare Connect, Conferința Europeană de la Edinburgh, mai 2016 și toate proiectele EURORDIS aflate în implementare sau în evaluare.

Am organizat o întâlnire paralelă cu reprezentanții alianțelor naționale din bazinul Dunării în vederea aplicării cu un proiect în cadrul Programului Dunărea. Deși majoritatea au spus că sunt interesați de proiect, era clar că la final, după ce fiecare va solicita aprobarea organizației, vom rămâne mai puțini. Am agreat ca titlul proiectului să fie „Rare Waves" și fiind prima încercare de colaborare în acest fel, considerăm că este totuși un progres, indiferent câte țări vom rămâne la final în proiect.

Vizite la domiciliu

În acest an am reluat vizitele la domiciliu ale copiilor din Centrul de Zi NoRo. Am organizat două sesiuni de vizite, prima sesiune a avut loc în perioada 19-23 octombrie 2015, iar cea de-a doua sesiune a avut loc în perioada 2-6 noiembrie 2015. Această perioadă ne-a oferit prilejul să vedem și să observăm comportamentul copiilor în mediul de acasă.

Discuțiile abordate au fost legate de educarea și stimularea copilului, dificultăți întâmpinate în viața de zi cu zi, precum și modalități de îmbunătățire a calității vieții copiilor cu CES.

Seminarul Noul Pacient cu Cancer

În perioada 2-3 noiembrie 2015, Cosmina Grigore, fost pacient cu cancer și inițiatoarea proiectului **Lasă cancerul să te vindece**, a susținut un seminar „Noul Pacient cu Cancer – Abordare integrativă pentru vindecare" la Centrul NoRo. Evenimentul a fost organizat în parteneriat cu Asociația Română pentru Cancere Rare – ARCrare și a făcut parte din caravana Noul Pacient cu Cancer.

Ce înseamnă Noul Pacient cu Cancer?

Percepția în ce privește statutul, evoluția și rolul unui pacient cu cancer în raport cu diagnosticul primit se schimbă. Acum doi ani altfel stăteau lucrurile. Acum doi ani, în România, terapiile alternative erau privite suspicios, alimentația nu stătea la baza tratamentului anti-cancer, iar pacientul nu-și asumă responsabilitatea diagnosticului. Acum lucrurile sunt similare, dar nu la fel. Acum întâlnim din ce în ce mai mulți pacienți cu cancer care știu că au alternative. Care știu că au un cuvânt de spus în ceea ce privește vindecarea lor. Pacienți care sunt mai puțin debusolați și care participă activ la tot ce ține de viața lor post diagnostic.

În cadrul seminarului, inițiatoarea seminarului, Cosmina Grigore, descria Noul Pacient cu Cancer ca fiind conștient de faptul că a participat activ la îmbolnăvirea lui, responsabil pentru vindecarea sa, efectuând managementul diagnosticului, un pacient care apelează la intuiție și la puterea de vindecare a corpului, care începe și parcurge vindecarea emoțională, diminuează stresul, renunță la alimentele care favorizează inflamația și hrănesc celulele maligne, pentru care detoxifierea devine arma secretă, care are o alimentație bazată pe fructe și legume crude, semințe și cereale integrale, reglează digestia și care se interesează de tratamente alternative și aplică pe cele pe care le simte în acord cu corpul său.

Seminarul a cuprins poveștile unor pacienţi care au reuşit să învingă această boală - Adriana Covaciu, leucemie mieloidă cronică și Cosmina Grigore, cancer de sân. Cele două au prezentat poveștile lor și au vorbit despre terapii alternative, abordare holistică a cancerului, diete antiinflamatorii, suplimente esențiale și despre management-ul diagnosticului.

Evenimentul a fost adresat pacienților cu cancer, celor recent diagnosticați, familiilor și prietenilor acestora, precum și celor care doresc să prevină această boală. Prin organizarea seminarului s-a dorit informarea pacienților cu cancer despre terapiile alternative, contribuind astfel la păstrarea încrederii şi speranţei pacienţilor şi la îmbunătăţirea calităţii vieţii.

Întâlnirea Grupului de Experți al Comisiei Europene pentru Bolile Rare

Întâlnirea din data de 13 noiembrie 2015, Luxemburg s-a concentrat pe adoptarea recomandării privind testarea genetică transfrontalieră, dezbaterea Rețelelor Europene de Referință și îmbunătățirea accesului pacienților cu boli rare la tratament.

S-a discutat documentul provizoriu privind o recomandare referitoare la serviciile sociale specializate pentru bolile rare, urmând să se formeze un grup de lucru și să se îmbunătățească documentul până la intâlnirea următoare a grupului de experți. Au fost prezentate principalele pachete de lucru și acțiunile care vor fi derulate în următorii 3 ani în cadrul Acțiunii Comune a Uniunii Europene cu Statele Membre pe domeniul bolilor rare, în următoarele direcții: Orphanet, codificarea și clasificarea bolilor rare și implementarea recomandărilor europene în domeniul bolilor rare. Următoarea întâlnire a fost stabilită pentru 5-6 Aprilie 2016.

Curs de strângere de fonduri

Alianța Națională pentru Boli Rare și Asociația Română de Cancere Rare au beneficiat de activitățile unui proiect derulat de European Patients Forum - EPF, este vorba despre programul Capacity Bulding. Acest program a fost lansat pentru a sprijini dezvoltarea organizațională și abilitățile de advocacy ale organizațiilor naționale și europene de pacienți.

În cadrul acestui program a fost organizat și un curs pe tema: strângere de fonduri. Astfel, în perioada 20-22 noiembrie 2015, doi reprezentanți ai Asociației Române de Cancere Rare, respectiv Alianței Naționale pentru Boli Rare România, au participat la modulul II al cursului. Temele abordate au fost despre dezvoltarea comunicării online și atragerea de fonduri din comunitate, donațiile online, iar activitățile practice au constat în scrierea unei cereri de sponsorizare și realizarea unui plan de fundraising pentru 2016.

„Documentare maraton" pe tema cancerelor rare și a altor boli rare la Zalău

În fiecare an reprezintă o adevărată provocare să-i convingem pe jurnaliștii care abordează subiecte din domeniul sănătății să bată drumul până la Zalău pentru a vizita Centrul NoRo, singurul de boli rare din România și pentru a participa la un training dedicat presei despre bolile rare.

La cea de-a patra ediție a Școlii de Boli Rare pentru jurnaliști, ediția din 2015, am ales să-i provoc pe colegii mei din presa națională și locală la o „documentare maraton" pe tema cancerelor rare, în special, și a altor boli rare în general. Deși contextul nu era tocmai favorabil (în perioada cu pricina tocmai picase un guvern, urma să fie stabilit un altul, deci toată atenția jurnaliștilor era îndreptată spre noii miniștri, ba mai mult avusese loc și tragedia de la Colectiv, iar jurnaliștii pe sănătate urmăreau atent și zilnic bilanțul răniților și morților în urma incendiului de la clubul Colectiv), 16 jurnaliști din București și din țară (Cluj, Oradea, Târgu Mureș, Baia Mare) au acceptat provocarea de a veni la Zalău. În total 28 de participanți: pacienți, speake-ri, jurnaliști au interacționat în perioada 19-22 noiembrie 2015, aflând cât mai multe informații despre cancerele rare și despre problemele nerezolvate în România în bolile rare.

Porțile școlii s-au deschis în acest an la Primăria din Zalău, în impunătoarea sală Avram Iancu, unde au venit peste 120 participanți,

(pe lângă jurnaliști au fost și pacienți care urmau să participe la un workshop dedicat lor, dar și autorităţi locale, medici, pacienți, furnizori de servicii sociale și medicale, reprezentanți ai DGASPC-urilor din diverse județe din România, decidenţi din sistemul sanitar românesc, partenerii APWR din Norvegia de la Centrul de Boli Rare Frambu, un reprezentant EURORDIS. La deschidere a venit ambasadorul Norvegiei în România, doamna Tove Bruvik Westberg, care a vizitat și Centrul NoRo. Conform statisticilor EURORDIS, la nivel european peste 30 de milioane de persoane suferă de boli rare.

De asemenea, sunt pacienţi care au aşteptat 30 de ani pentru a primi un tratament corect, corespunzător, motiv pentru care ei necesită „o îngrijire mai atentă, resurse mai multe şi multi-

disciplinaritate în abordare. Peste un milion de persoane din România suferă de boli rare. Este estimat că 9 din 10 pacienţi încă nu au un diagnostic corect sau complet şi nici tratament corespunzător sau îngrijire adecvată. Statisticile arată că 75% dintre aceşti pacienţi sunt copii", a declarat doamna Tove Bruvik Westberg.

Ca în fiecare an, și de data aceasta am încercat să aduc la dispoziția jurnaliștilor reprezentanți ai autorităților naționale, iar președintele CNAS, dr. Vasile Ciurchea a onorat invitația la Zalău. A vizitat centrul, după ce a participat la deschiderea școlii și a venit la primele lucrări, unde a răspuns prompt tuturor întrebărilor puse de reprezentanții mass-mediei.

Din partea Ministerului Sănătății a venit Lidia Onofrei, iar de la DSP Sălaj directoarea Ligia Marincaș. Nu puteau lipsi medicii, care să explice pe înțelesul tuturor aceste boli, printre doctorii celebri s-a aflat și conf. dr. Ritli Ladislau din Oradea, fost ministru al Sănătății. Au venit și medici mai puțin cunoscuți de presa națională, dar dedicați bolilor rare: conf. dr. Rodica Cosnarovici, de la IOCN Cluj, dr. Laura Damian, de la Clinica de Reumatologie Cluj, Diana Micle, genetician în centrul NoRo. O sesiune a fost dedicată problemelor nerezolvate în bolile rare în România, iar câțiva pacienți cu diverse boli rare: LMC, Distonie, Wilson, boli reumatologice rare, cancere la copii și-au expus problemele cu care se confruntă. Ca la fiecare ediție, am pregătit și acum câteva jocuri și exerciții pentru jurnaliști, cel mai apreciat fiind „Biblioteca Vie", un concept în care reprezentanții presei au fost invitați timp de o oră la sala de lectură. Cărțile vii au fost medici, pacienți, reprezentanți ai autorităților, care s-au lăsat răsfoite și citite de jurnaliști. La final, după ce le-am înmânat diplomele, i-am rugat pe jurnaliști să scrie pe o foaie 3 lucruri bune și 3 lucruri rele (care trebuie îmbunătățite) pe care le-au găsit la acest training.

Îngrijire integrată pentru persoanele cu dizabilități complexe produse de boli rare, folosind modelul norvegian

În perioada 20-21 noiembrie 2015, la Zalău, în cadrul proiectului „NoRo-Frambu, parteneriat pentru viitor" a avut loc cel de-al doilea Workshop Bilateral – „Îngrijire integrată pentru persoanele cu dizabilități complexe produse de boli rare, folosind modelul norvegian".

Tema abordată a fost: **Inovare în servicii pentru asigurarea continuității îngrijirii persoanelor cu boli rare.**

Workshop-ul s-a desfășurat pe parcursul a două zile în care s-au discutat aspecte legate de: organizarea îngrijirii pacienților cu boli rare în Norvegia, importanța instruirii furnizorilor de servicii destinate persoanelor cu boli rare, Centre de Expertiză și Rețele Europene de Referință pentru Boli Rare, tabere pentru persoane cu boli rare în Norvegia și România, colaborarea între factorii interesați – „singura soluție" pentru bolile rare, accesul la formare a furnizorilor de servicii de îngrijire pentru persoane cu boli rare în Norvegia și România, formarea personalului medical, asistenților sociali și a terapeuților, pacienților, a familiilor și a asistenților personali.

Lansarea Centrului de Genomică la UMF Timișoara

Dorica Dan, împreună cu Dan Tiberiu și Dan Oana Maria au participat în data de 26 noiembrie 2015 la evenimentul de lansare a Centrului de Genomică al UMF Timișoara, la finalul unui proiect coordonat de dna. prof. Maria Puiu. În deschiderea evenimentului, Dorica a prezentat viziunea și așteptările pacienților legate de acest centru.

Misiunea Centrului de Medicină Genomică:

- Dezvoltarea unei platforme de cercetare interdisciplinară și transdisciplinară cu utilizatori multipli;
- Dezvoltarea unui pol de excelență științifică și tehnologică la standarde europene, activitatea de cercetare fiind orientată spre translatarea rezultatelor în practica clinică și influențarea politicilor de Sănătate Publică;
- Promovarea și dezvoltarea, la nivel național, a medicinei de precizie prin utilizarea genomicii ca instrument de diagnostic și indicație personalizată de tratament;
- Stabilirea standardelor în cercetare, educație, practici naționale și europene în Genetica medicală.

Participare la Conferința națională de oncopediatrie

În 26 noiembrie am participat la cea de-a patra conferință națională de oncopediatrie organizată de Asociația P.A.V.E.L. Titlul conferinței „Intervenție pe termen lung - condiție esențială pentru integrarea copilului cu cancer" și un panel întreg dedicat management-ului de caz ne-au oferit posibilitatea de a fi activ implicați în conferință prin prezentarea proiectului INNOV-Care - un proiect de inovare pentru îngrijirea bolilor rare. Totodată am aflat noutățile din domeniul îngrijirii în oncopediatrie și provocările cu care se confruntă acești pacienți. Continuând demersul început la edițiile anterioare din anii 2011, 2012 și 2014, conferința a adus în centrul atenției societății civile românești, al autorităților publice centrale și locale, al liderilor și formatorilor de opinie, al asociațiilor profesionale, al specialiștilor din diverse domenii și al publicului larg, situația copiilor și a tinerilor bolnavi de cancer și a familiilor acestora. Mesajul central al evenimentului a fost: „Cancerul este învins doar atunci când toate urmările efectelor sale au fost depășite".

Gala voluntariatului

Ziua Internaţională a Voluntariatului oferă voluntarilor şi organizaţiilor, ocazia de a celebra munca în folosul celorlalţi, de a împărtăşi valorile voluntariatului şi de a le promova în cadrul comunităţilor sau a organizaţiilor neguvernamentale. Această zi este celebrată în fiecare an în data de 5 decembrie.

Cu ocazia ZIV Centrul Pilot de Referinţă pentru Boli Rare „NoRo" din Zalău a găzduit joi, 3 decembrie, „Gala Voluntariatului", eveniment organizat de Asociaţia Prader Willi din România şi Asociaţia Plai Transilvan.

În cadrul acestei gale a fost recompensată cu diplome şi mici atenţii, implicarea celor aproximativ 50 de voluntari ai celor două asociaţii, majoritatea tineri. Evenimentul a fost dedicat voluntarilor, dedicat eforturilor lor de a contribui la îmbunătăţirea calităţii persoanelor, în special a copiilor cu dizabilităţi. Având în vedere că în data de 3 decembrie este celebrată Ziua Internaţională a Persoanelor cu Dizabilităţi, iar în 5 decembrie Ziua Voluntarilor, cele două asociații au îmbinat cele două evenimente în unul singur pentru a celebra implicarea voluntarilor în viața persoanelor cu dizabilități.

De asemenea, pentru a marca și Ziua Internațională a Persoanelor cu Dizabilități, în cadrul galei a fost lansat și Concursul „Peretele Prieteniei". Concursul „Peretele Prieteniei" este un eveniment ce dorește să ofere posibilitatea elevilor din unitățile școlare să fie protagoniștii creării unei comunități tolerante și prietenoase în care copiii cu dezabilități să se simtă acceptați și valorizați. Concursul se desfășoară în perioada 3 decembrie 2015 - 19 februarie 2016. În această perioadă școlile s-au putut înscrie formând un echipaj de 5-7 elevi coordonați de un cadru didactic. Scopul concursului este amenajarea unui perete din școală pentru a transmite mesaje de acceptare, toleranță și prietenie față de copiii cu dizabilități. Peretele trebuie să includă un slogan bine gândit de echipă și relevant pentru ideea proiectului. În perioada 22-26 februarie 2016 se va realiza jurizarea de către ONG-urile implicate urmând ca festivitatea de premiere să se desfășoare în data de 29 februarie 2016 în cadrul Campaniei „Ziua Bolilor Rare".

Academia Digitală

Academia Digitală este un proiect internațional adresat organizațiilor de pacienți, cu o durată de 12 luni, pentru îmbunătățirea profilului organizațional cu ajutorul rețelelor de socializare. Trainerii sunt formați din experți universitari și experți ai 3 Monkeys. Primul workshop a avut loc la Milano în perioada 18-19 septembrie 2015, urmând o serie de videoconferințe și un nou workshop în martie 2016.

Printre temele dezbătute: priorități de învățare și provocările rețelelor de socializare, găsirea audienței potrivite pentru proiectele noastre, alegerea canalelor potrivite pentru a transmite informații, dezvoltarea conținutului mesajelor, îmbunătățirea vizibilității bolilor rare, atragerea de membri noi, setarea obiectivelor, indicatorilor și măsurarea lor, tehnici de promovare și fundraising online.

Exercițiu de evacuare în caz de incediu

În data de 15 decembrie 2015 am efectuat la Centrul NoRo un exercițiu de evacuare în caz de incendiu și un exercițiu privind folosirea stingătoarelor. Mulțumim reprezentanților ISU Sălaj pentru sprijinul acordat!

Serbarea de Crăciun

În data de 18 decembrie 2015 Moș Crăciun a fost la copiii de la Centrul NoRo și în acest an. Pentru a-l surprinde, copiii au învățat cu drag și entuziasm colinzi și cântece. Sala s-a umplut imediat cu zâmbetele copiilor și aplauzele de încurajare ale părinților. De ce? Pentru că a fost frumos și emoționant, atmosfera de Crăciun s-a făcut simțită imediat. Clopoțelul a sunat și a vestit sosirea unui om cu barbă albă, îmbrăcat în roșu, având un sac mare în spinare, parcă plin ...cu multe cadouri? Da, e Moș Crăciun! sună glasul de copii. S-au grăbit cu toții să se așeze pe scaun, de parcă s-au înțeles între ei că trebuie să fie cuminți și să îi arate lui Moș Crăciun și părinților cu ce s-au pregătit de atâta timp.

De la cel mai mic la cel mai mare, am cântat, am fost renii lui Moș Crăciun, am fost fulgi de nea, am fost și colindători dar cel mai important e că am fost împreună în întâmpinarea sărbătorilor de iarnă, părinți, invitați și voluntari. Voluntarii ne-au fost de mare ajutor, nu numai la serbare dar și pe parcursul anului, au dat dovadă de seriozitate, spirit de echipă și nu în ultimul rând de solidaritate. Înainte de serbare voluntarii din BBBS au participat și la instruire în data de 14 decembrie 2015. Vă încurajăm în Noul An ce vine să rămâneți alături de noi, pentru că și la anul o să organizăm serbarea de Crăciun și multe alte activități.

Sărbători fericite tuturor!

Seminar: Traseul pacienților cu boli rare și cancere rare

Îngrijirea integrată și coordonarea îngrijirii pacienților cu boli rare reprezintă o mare provocare pentru pacienți și familii. Workshop-ul a fost organizat în sala de ședințe a Consiliului Județean Sălaj în data de 18 decembrie 2015.

Au participat reprezentanți ai autorităților locale și județene: DSP, DASC, DGASPC, AJPIS, Inspectoratul Școlar Județean, Spitalul Județean de Urgență Zalău, specialiști din domeniul medical și social. Dezbaterile au cuprins studii de caz, exemple personale ale pacienților și aparținătorilor, o prezentare a Ghidului pacientului spre sănătate și dificultățile pe care le întâmpină pacienții cu boli rare și cancere rare în accesarea serviciilor medicale, sociale și educaționale de care au nevoie.

Proiectul INNOV - Care

Județul Sălaj prin Consiliul Județean Sălaj, împreună cu Asociația Prader Willi din România prin Centrul NoRo și un consorțiu format din state membre europene sunt parteneri în cadrul proiectului transfrontalier „INNOV - Care", cofinanțat de Comisia Europeană în cadrul cererii de propunere de proiecte „Inovații ale politicii sociale pentru sprijinirea reformelor în domeniul social" a Programului „Ocupare și inovare socială „EASI", 2014 – 2020, componenta PROGRESS". Contractul de finanțare a fost semnat în data de 22 septembrie 2015.

Lansarea proiectului INNOV - Care a avut loc în data de 18 decembrie 2015.

Partenerii proiectului la nivelul consorțiului: Ministerul Sănătății, Serviciilor Sociale şi Egalităţii, Institutul pentru Servicii Sociale – Spania (liderul proiectului); Institutul Economic de Cercetare – Slovenia; Organizația Europeană pentru Boli Rare (EURORDIS) – Franța: Județul Sălaj prin Consiliul Județean Sălaj și Asociatia Prader Willi din România prin Centrul NoRo; Centrul Social de Inovare – Austria; Institutul Karolinska – Universitate de medicină, institut de cercetare – Suedia; Centru de cercetare Finovatis – Franța.

Obiectivul proiectului îl reprezintă creșterea incluziunii sociale a pacienților cu boli rare, a rentabilității și eficienței din punct de vedere al costurilor, pentru a evita împovărarea bugetelor și pentru a contribui la dezvoltarea durabilă a acestora, în conformitate cu strategia de dezvoltare Europa 2020.

Valoarea totală eligibilă a proiectului este de 1.994.414,72 Euro, din care 1.595.531,72 Euro reprezentând asistenţa financiară nerambursabilă. Contribuția Consiliului Județean Sălaj este de 6.280 Euro, iar contribuția Asociației Prader Willi din România este de 25.396 Euro.

Durata de implementare a proiectului este de 36 de luni, începând cu data de 1 octombrie 2015.

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.

Județul Sălaj prin Consiliul Județean Sălaj, împreună cu Asociația Prader Willi din România prin Centrul NoRo își propun implementarea în România a unui proiect-pilot care va include bunele practici și metodele de îngrijire, cu implicarea Centrului Național de Resurse pentru Boli Rare și a doi manageri de caz, care au fost identificați pentru a sprijini și îndruma pacienţii și familiile acestora.

Principalele rezultate așteptate în cadrul proiectului INNOV-Care vizează:

- Existența unui model de îngrijire calitativ, eficient și sustenabil pentru furnizarea de servicii de asistenţă socială pentru pacienții cu boli rare şi familiile lor;
- Extinderea modelului la alte domenii, altele decât bolile rare, și în alte state membre, nu doar în România;
- Crearea de parteneriate pe termen lung între instituțiile publice, entitățile private, și organizațiile societății civile.

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