ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Nr. 15 Septembrie 2010

Oameni RARI și Bolile RARE

A doua Conferință Est Europeană privind Sindromul Prader Willi

la Zalău, în perioada 29-30 Octombrie 2010.

Deschiderea conferinței:
vineri, 29 Octombrie 2010, ora 09.00 Hotel „Severus”

TEMA:
Managementul zilnic al bolii (clinic, genetic, epigenetic, managementul greutății, terapia comportamentală, servicii pentru pacienți, etc.)

www.apwromania.ro
Informații și înscrieri la:
office@apwromania.ro

Creditat de Colegiul Medicilor din România cu 16 credite EMC.
Creditat de OAMMR cu 15 credite EMC.

Norwegian-Romanian Partnership for Progress in Rare Diseases

"NoRo"

Project aim:

To improve the quality of life for people affected by rare diseases in Romania by providing equal access to early diagnosis, quality treatment and rehabilitation services through a comprehensive and accessible network of facilities and resources as set forth by the National Plan for Rare Diseases.

Partners:

- Norwegian PWS Association
- FRAMBU – Norwegian Center for Rare Diseases
- Ministry of Health Romania
- Foundation ACASA Hospital
- St. Family Church, Zalau
- City Hall Zalau
- County Council Salaj
- Romanian Genetics Society
- Medical University Timisoara
- Romanian National Alliance for Rare Diseases
- Romanian Prader Willi Association

norway grants

Financed by Innovation Norway

INNOVATION NORWAY

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, Darius Porumb
Zsuzsa Lázár, Emese Juhos
Maria Brazdău

Colaboratori
Simona Câra, Delia Ştirb, Stănoaie Remus
Irinel Rădulescu

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

Partenerii se prezintă
Organizaţia Internaţională Prader Willi 4

Partners' Page
International Prader-Willi Syndrome Organization 5

Pagina pacientului
Cu suflet, din suflet pentru cei cu suflet! 6
Managementul zilnic al bolii - Aspecte sociale 7

Atelier de creaţie 8

Evenimente 9

Actualizare Proiect
Parteneriat Norvegiano - Român (NoRo) pentru Progres în Bolile Rare 14

Project update
Norwegian - Romanian Partnership (NoRo) for Progress in Rare Diseases 15

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: office@apwromania.ro **www.apwromania.ro**

Organizația Internațională Prader Willi

În 1991, prima Conferință Internațională privind Sindromul Prader Willi a avut loc în Țările de Jos și câteva zile mai târziu, s-a format și înregistrat Organizația Internațională Prader Willi reprezentând 22 de asociații naționale, din Suedia. De atunci, am crescut, au crescut și serviciile și reprezentăm acum 76 de asociații membre.

Misiunea Organizației Internaționale Prader Willi este creșterea calității vieții persoanelor cu sindrom Prader Willi și a familiilor lor. Finanțată prin abonamente de la asociațiile membre, donații, subvenții, Organizația Internațională Prader Willi este o organizație non-profit, condusă de voluntari, cu un director de programe de dezvoltare și un consilier de afaceri, plătiți part-time.

Organizația Internațională Prader Willi militează pentru formarea de noi asociații în întreaga lume. Pentru a deveni membru al organizației, o națiune are nevoie de un singur părinte delegat și un delegat profesionist. Deși această cerință pare simplă, în unele țări, acest lucru nu este o realitate.

Educația este cheia pentru diagnosticul precoce și gestionarea timpurie a sindromului. Ne străduim să îndeplinim acest obiectiv, prin furnizarea de materiale tipărite într-o multitudine de limbi pentru familii și profesioniști. Distribuția globală a celor trei pachete de învățământ (sensibilizare generală, medicală și de criză), într-o multitudine de limbi a fost o realizare semnificativă pentru Organizația Internațională Prader Willi. Deoarece mai puțin de jumătate dintre asociațiile noastre au publicații, aceste pachete prețioase reprezintă poarta de acces spre o viață mai bună pentru copiii lor. În ultimii ani, am distribuit 7000 de pachete educaționale atât în engleză cât și în alte limbi. Am dispersat o suplimentare de 5000 pachete educaționale în limba spaniolă în Spania, America Latină, și Statele Unite. În 2005, Organizația Internațională Prader Willi a sponsorizat primul training de formare de trei zile privind Sindromul Prader Willi pentru medici la Peking Union Medical College Hospital din China. Site-ul nostru (www.ipwso.org) deschide porți pentru site-urile multilingve din întreaga lume. Suntem mândri de a organiza cursuri de instruire pentru profesioniști inclusiv pentru grupul de lucru Prader Willi, psihologi și training-uri pentru diagnosticarea sindromului Prader Willi.

Unul dintre cele mai importante obiective ale organizației este crearea unui forum internațional pentru oamenii de știință și profesioniști.

În plus pentru a încuraja și facilita o rețea globală de servicii de cercetare, Organizația Internațională Prader Willi organizează o conferință internațională la fiecare trei ani. Noi oferim diagnosticare gratuită, și, uneori, o evaluare inițială medicală, pentru familiile care trăiesc în țările în care nu există unele facilități și instruire. În țările în care hormonul de creștere și alte servicii medicale nu sunt acoperite de către guvern (mai mult de jumătate din membrii noștri), organizația asistă asociațiile membre în lobby-ul pentru acest drept. Chiar și în cele mai îndepărtate locuri din lume, Organizația Internațională Prader Willi a oferit servicii juridice și medicale pentru persoanele cu sindrom Prader Willi aflate în criză.

Organizația Internațională Prader Willi răspunde nevoilor membrilor noștri. În confruntarea cu o populație recent diagnosticată, multe dintre națiuni solicită ajutor în dezvoltarea serviciilor de respiro, case de tip grup, servicii de reabilitare, clinici multidisciplinare, și alte opțiuni de susținere în viață. Totodată sprijină aceste țări în strângerea de informații cu privire la serviciile existente în celelalte țări. Există mai multe abordări pozitive la aceleași provocări. Prin schimbul de informații între țări, putem prezenta mai multe opțiuni pentru asociații de a alege și de a se adapta la realitățile financiare și culturale ale țării lor.

Fiecare Asociație Prader Willi se află într-un stadiu diferit de maturitate și are o abordare distinctiv culturală. Această unitate și diversitate a membrilor noștri reprezintă partea de interes a Organizației Internaționale Prader Willi, pentru că atunci când experiențele noastre se amestecă formăm împreună o forță mult mai bogată. Prin împărtășire și conexiuni am creat o rețea puternică care mișcă inimile oamenilor și îmbunătățește multe vieți.

Pentru familia noastră internațională Prader Willi, sprijinul și colaborarea dintre asociațiile vechi și cele nou înființate sunt vitale. Deși membrii Organizației Internaționale Prader Willi vorbesc limbi diferite, cuvintele „dragostea pentru copiii noștri”, exprimă misiunea noastră. Raritatea unei boli nu înseamnă nimic pentru părinte. Până când vom descoperi o metodă de prevenire sau vindecare, trebuie să găsim metode mai bune de management și să împărtășim aceste informații. Fiecare viață salvată contează.

Informații preluate de pe www.ipwso.org

Traducere **Băican Cosmina**, APWR

IPWSO INTERNATIONAL PRADER-WILLI SYNDROME ORGANISATION

In 1991, the first International Prader-Willi Syndrome Conference was held in the Netherlands and a few days later the International PWS Organization, representing 22 national associations, officially formed and registered in Sweden. Since then, we have grown in size and in dimension of services, now representing 76 member associations.

IPWSO's mission is to raise the quality of life for all people with Prader-Willi Syndrome and their families. Financed by subscriptions from member associations, by donations, and grants, IPWSO is a non-profit organization, run by volunteers, with one part time paid Director of Program Development and one part-time Business and a Technology Advisor.

IPWSO fosters the formation of new associations throughout the world. To qualify as a member of IPWSO, a nation needs only one parent delegate and one professional delegate. Although this requirement sounds simple, in some countries, this is not a reality.

Education is the key to our objective of early diagnosis and early management of the syndrome. We strive to meet this goal by providing printed educational material in a multitude of languages to families and professionals. Global distribution of three educational packages (General Awareness, Medical, and Crisis) in a multitude of languages has been a significant accomplishment for IPWSO. Since less than half of our associations have publications, these precious packets represent the gateway to a better life for their children. In the past few years, we distributed 7,000 Educational packets in English and other languages. We dispersed an additional 5,000 IPWSO Educational Packages in Spanish throughout Spain, Latin America, and the United States. In 2005, IPWSO sponsored the first Prader-Will Syndrome 3 day training meeting for physicians at the Peking Union Medical College Hospital in China. Our website (www.ipwso.org) opens the doors to our multilingual websites throughout the world. We are proud to hold educational courses for professionals including PWS Group Work for Psychologists and PWS Diagnostic Training.

One of the most important goals of IPWSO is to provide an international forum for scientists and multidisciplinary professionals. In addition to encouraging and facilitating a global network of research and services, IPWSO holds an international conference every three years. We provide free diagnosis, and sometimes an initial medical evaluation, for families living in countries where the facilities and training does not exist. In countries where GHT and other medical services are not covered by the government (more than half of our membership), IPWSO assists member associations in lobbying for this right. Even in the most remote places in the world, IPWSO has provided legal and medical services for people with PWS in crisis.

IPWSO responds to the needs of our members. Now faced with a recently diagnosed older population, many of our nations are requesting help in developing respite services, group homes, supportive living, rehab services, multidisciplinary clinics, group homes, and supportive living options. IPWSO is assisting these countries in gathering information on the existing services provided in our older established nations. There are many positive approaches to the same challenges. By exchanging information among countries, we can present many options for associations to choose and adapt to the financial and cultural realities of their country.

Each IPWSO association is at a different stage of maturity and represents a distinctive cultural approach. This unity and diversity of our membership is the beauty of IPWSO, for when our unique experiences blend together they generate a much richer force than any member alone can possess. By sharing and connecting, we have created a network of overwhelming power that moves people's hearts and enhances countless lives.

Support and collaboration from our oldest to our youngest associations is vital to our international PWS family. Although IPWSO members speak many different languages, the universal words, „love for our children," expresses our mission. The rarity of a disorder has no relevance to a parent. Until we discover prevention or a cure, we must find better methods of management and share this information. Each life we save makes all the difference.

Cu suflet, din suflet pentru cei cu suflet!

SUNT AICI...! Poate într-o zi ai trecut în grabă fără să ne vezi, fără să ai timp să ne observi, sau fără să știi nevoia noastră sau a celor asemenea nouă, de multe ori în graba ta ne-ai văzut doar căruțul sau handicapul nostru și ți-ai schimbat privirea în altă direcție fără să-ți dai seama că SUNTEM AICI. Vreau ca și astăzi să putem avea un motiv să luptăm cu și mai mult curaj, pentru că dragii mei, am obosit să nu fim băgați în seamă, să fim marginalizați, ignorați, să fim considerați un alt eșec al naturii.

În fiecare zi luptăm cu indiferența dar și cu neputința noastră, ne ambiționăm ridicând ochii la cer și ne spunem că mâine poate va fi mai bine, că mâine poate TU, EL, EA, EI, sau VOI toți ne veți compătimi, ne veți ajuta să învingem greutățile vieții. Este greu să lupți singur atunci când nu ești înțeles și este foarte greu când neputința și handicapul iți sunt propria etichetă. Ca OM nu suntem nici mai prejos dar nici mai presus de voi ceilalți, deși ne este greu facem efort, strigăm și vă spunem că SUNTEM AICI. DUMNEZEU ne-a lăsat în acest trup obosit și prea firav un suflet care se luptă, o inimă care suferă și poate doi ochi care de cele mai multe ori sunt scăldați în lacrimi, o gură fără curaj atunci când ar vrea să vă strige și să vă spună că SUNTEM AICI. Bătuți de soartă stăm și ne întrebăm: TU, EL, EA, EI, ELE, VOI veți întinde mâna voastră către noi, ți-ai deschide sufletul, ai răspunde la strigătul nostru, ți-ai putea trimite privirea să ne caute, iar urechile voastre mi-ar putea auzi strigatul? SUNTEM AICI, te rog nu fugi și nu ne uita că poate în graba ta uiți că ne-ai putea ajuta chiar și cu o vorbă bună. SUNTEM AICI și suntem prizonieri în lumea suferinței iar cheia de la „celula noastră" se poate afla la tine, în inima voastră. Vă rog fiți buni cu noi și eu persoana cu handicap am să vă mulțumesc întodeauna pentru privirea voastră blândă, sufletul vostru bun și mare, că mă priviți ca pe un om și m-ați auzit când v-am strigat și v-am spus că: SUNT AICI ȘI FAC PARTE DIN – ASOCIAȚIA „SPERANȚA ESTE UN DUMNEZEU AL BUCURIEI". Asociație constituită prin liberul acord de voință a membrilor fondatori, acord exprimat în actul constitutiv și statut ce are ca obiect de activitate principal:

a) promovarea colaborării între membrii săi;
b) formarea profesională a membrilor săi;
c) ajutorarea membrilor moral, material, etc.;
d) sprijinirea membrilor săi pentru obținerea de credite sau alte facilități pentru dezvoltarea unor activități;
e) reprezentarea intereselor într-un mod organizat și democratic;
f) participarea la elaborarea strategiilor de dezvoltare social - economică a asociației pe termen mediu și lung;
g) colaborarea cu organizații similare din țară și străinătate;
h) colaborarea și întreținerea relațiilor cu instituțiile de stat;
i) aflarea unor noi centre de recuperare și a unor tratamente de întreținere și recuperare;
j) acordarea atenției necesare și sprijinirii membrilor săi în dezvoltarea și realizarea, ideilor și opiniei lor despre viață;
k) facilitarea accesului la informare a membrilor asociației și a persoanelor interesate cu privire la studii, cercetări, burse, locuri de muncă, cursuri de pregatire sau informații curente în domeniile de interes pentru asociație.

„Pe această cale țin să mulțumesc membrilor fondatori, tuturor celor care m-au ajutat în sufletul cărora doresc să trezească o dorință arzătoare de a trăi frumos, de a crea lucruri deosebite, precum și de a realiza cele mai tăinuite visuri"!

Vă putem ajuta și vă mulțumim!

Stănoaie Remus

Managementul zilnic al bolii - Aspecte sociale

În materialul de față, doresc să vorbesc despre managementul bolilor rare, pornind de la două aspecte privind apariția bolii rare în viața pacienților: primul aspect ar fi acela în care copilul se naște cu o boală rară și al doilea aspect ar fi situația în care pacientul, copilul sau adultul dobândește boala rară pe parcursul vieții.

a) În cazul în care copilul se naște cu boala rară, managementul bolii va consta în felul în care părinții se vor organiza pentru a satisface nevoile copilului lor.
b) În cazul în care pacientul dobândește boala pe parcursul vieții, managementul bolii va consta în modul în care se va reorganiza atât pacientul cât și familia pentru a satisface nevoile și sprijinul oferit de familie pacientului.

Însă, indiferent de momentul în care apare boala rară în viața pacientului, aceasta determină limitarea îndeplinirii nevoilor umane. Ori managementul bolii se referă tocmai la modul în care pacientul afectat de o boală rară și familia acestuia acționează pentru a-și îndeplini sau reîndeplini nevoile umane.

Nevoile umane, așa cum au fost descrise de Maslow, sunt așezate într-o anumită ordine ierarhică, și se presupune că îndeplinirea lor se face pornind de la bază.

O piramidă fără bază nu ar putea exista!

1. Îndeplinirea nevoilor fiziologice: De cele mai multe ori ca și pacienți, ne dăm seama că boala rară de care suferim ne limitează somnul, respirația, posibilitatea de a ne alimenta, a consuma lichide, acestea fiind nevoi vitale. Dacă acestea nu sunt satisfăcute, simțim mai puternic boala, simțim iritație, durere, disconfort, iar în anumite situații limitarea acestora poate duce și la deces. Astfel că în managementul zilnic al bolilor rare, vom căuta ca și pacienți dar și ca aparținători, îndeplinirea acestora sau compensarea lor.

2. Îndeplinirea nevoilor de siguranță: acestea se referă la siguranța pe care ne-o dă existența unei familii, existența unei locuințe, dar și la siguranța financiară.

În cazul copiilor care se nasc cu o boală rară, apar multiple situații care limitează sau fac imposibilă îndeplinirea nevoilor de siguranță. De exemplu, mame părăsite de soții acestora pe motivul apariției copilului bolnav; cheltuirea tuturor resurselor financiare sau chiar și îndatorarea familiei în căutare de tratamente pentru copilul afectat de o boală rară, care poate duce până la pierderea unei locuințe sau imposibilitatea achiziționării uneia, din cauza tratamentelor costisitoare; renunțarea la locul de muncă a unuia din părinți si reducerea posibilităților financiare.

În cazul unui pacient la care boala a apărut într-un anumit moment din viață: limitarea îndeplinirii nevoilor de siguranță poate însemna: pierderea unui loc de muncă care a adus venituri sau nesiguranța de a avea la un moment dat propriile sale venituri, nesiguranța de a putea avea propria sa familie, nesiguranța de a păstra lângă el membrii familiei, nesiguranța de a putea avea propria locuință sau o locuință adaptată nevoilor sale.

3. Îndeplinirea nevoilor de dragoste și apartenență:

În cazul copiilor care dobândesc de la naștere boala rară, părinții și familia extinsă (bunici și alte rude) sunt cei care pot să ajute la îndeplinirea acestor nevoi, prin rețeaua de suport familial.

Totodată, părinții trebuie să fie conștienți de necesitățile copilului de a se juca cu alți copii, de a avea prieteni (a fi parte a unui grup).

În cazul pacientului care a dobândit boala pe parcursul vieții, pot să apară situații dramatice în viața acestuia: părăsirea de către partenerul de viață, părăsirea de către prieteni, imposibilitatea menținerii unor relații cu colegii de muncă. În astfel de situații, pacienții se pot reorienta spre: căutarea de alți pacienți care suferă de aceeași boală rară, căutarea de grupuri de sprijin, căutarea de asociații de pacienți cu boli rare și îndeplinirea nevoii de a aparține unui grup.

Îndeplinirea acestei categorii de nevoi contribuie foarte mult la modul în care copilul sau adultul suferind de o boală rară va avea bine dezvoltată rețeaua socială și la dezvoltarea abilităților de comunicare și socializare.

4. Îndeplinirea nevoilor de stimă și respect:

Acestea pot fi cultivate de către părinți și de către familia extinsă, în cazul unui copil care se naște cu o boală rară, dar și prin sprijin oferit de grupuri de pacienți și servicii specializate, iar în cazul adulților care au dobândit o boală rară, aceștia trebuie să conștientizeze aceste nevoi, să acționeze pentru a și le satisface, iar daca este cazul, să apeleze la servicii specializate sociale și psihologice care pot să-i sprijine în câștigarea stimei de sine și apoi a stimei celorlalți.

La fel de importantă este și dezvoltarea sentimentului de încredere în forțele proprii, dar și ca pacientul să învețe să-și formuleze așteptări de la propria persoană, iar familia să contribuie la formularea obiectivă și rațională a acestora.

Formularea unor așteptări mult peste posibilități poate duce la pierderea încrederii în forțele proprii și refuzul de a mai acționa în vederea îmbunătățirii, însă și formularea unor așteptări sub limitele posibilităților sau neformularea lor pot duce la regrese în starea de sănătate și implicit agravarea bolii.

5. Îndeplinirea nevoilor de autorealizare:

Îndeplinirea acestor nevoi nu poate să se realizeze fără îndeplinirea nevoilor de stimă de sine și autorespect. De fapt acestea reprezintă motorul de acțiune care pot face posibilă autorealizarea.

După cum sunt prezentate și în teoria lui Maslow, ele se regăsesc în vârful piramidei, ceea ce și demonstrează că până la îndeplinirea acestora trebuie îndeplinite cele prezentate anterior. Îndeplinirea celor de la bază devine **suportul** pentru îndeplinirea celor din vârful piramidei.

Astfel că, în cazul copilului afectat de o boală rară, va deveni foarte important felul în care se va readapta familia și va redefini **autorealizarea**: în unele cazuri acest lucru va putea consta în pași mici spre viața autonomă (a reușit să se alimenteze singur, a reușit să se îmbrace singur, va merge singur la cumpărături, știe să-și administreze singur banii etc), chiar dacă va exista dependența de o altă persoană pentru anumite activități; în alte cazuri, **autorealizarea** va putea însemna chiar și absolvirea de studii superioare și integrarea la un loc de muncă.

Dacă pacientul a dobândit boala pe parcursul vieții, acesta va trebui să-și redefinească, sau dacă este nevoie să apeleze la ajutor specializat (consilierea psihologică și socială), pentru a-și redefini conceptul propriu de autorealizare și a-și reconstrui drumul într-un alt mod care face posibilă autorealizarea.

Brazdău Maria, asistent social APWR

Atelier de creație

Ştiu

Ştiu, viața uneori
Te-ngenunchează,
Însă, până la urmă
Ceea ce contează,
Este de poți apoi
Să te ridici,
Fără să te lamentezi,
Fără să strigi,
Cu strigăt disperat
După ajutor,
Ci foarte demn
Precum o pasăre în zbor,
Să îți continui drumul
Spre desăvârşire,
Cu pace-n suflet
Şi IUBIRE.

Delia Ştirb

Sunt un nimic

Sunt un mare nimic,
Pe acest tărâm mirific.
Sunt firul de iarbă,
Ce toamna-l ofileşte.

Sunt nisipul,
Ce vântul îl spulberă cu timpul.
Sunt roua dimineții,
Ce soarele-l seacă.

Sunt picuri de ploaie,
Ce în pământ se înecă.
Sunt soare,
Ce noaptea cumplită, mă stinge.

Sunt luna şi stele,
Ce nori m-ascund.
Sunt un mare nimic,
Pe pământul mirific.

Simona Câra

Întâlnirea Comitetului Național de Boli Rare Timişoara, 25 septembrie 2010

În cadrul celui de Al III-lea Congres de Genetică Medicală, organizat la Timişoara de către Societatea Română de Genetică Medicală, în parteneriat cu Asociația Prader Willi din România, ziua de 25 septembrie a fost destinată întâlnirii Comitetului Național de Boli Rare (CNBR).

La această întâlnire de lucru, membrilor comitetului li s-au alăturat specialişti în genetică medicală din țară şi străinătate, pacienți ce se confruntă cu diferite boli rare, membrii ai familiilor în a căror componență se află persoane ce suferă de o boală rară şi studenți ai Universității Victor Babeş din Timişoara. Din păcate, discuțiile au semnalat absența factorilor de decizie şi a medicilor de familie - a căror prezență este de o importanță covârşitoare având în vedere faptul că aceştia reprezintă interfața cu pacienții.

Onorantă şi deosebit de utilă a fost prezența d-nei Segolene Aimee, delegată din partea Orphanet. În cadrul prezentării sale, a făcut o succintă şi documentată trecere în revistă a situației actuale din România, comparativ cu situația existentă la nivel european, în ceea ce priveşte managementul bolilor rare şi a prezentat un studiu privind utilitatea bazei de date Orphanet. Aspectele evidențiate în cadrul prezentării sale au făcut referire la accesibilitatea redusă a serviciilor pentru persoane cu dizabilități în România, la absența informațiilor despre boli rare în limba națională, la paupertatea cercetării şi la necesitatea unui forum constituit din pacienți, autorități şi specialişti şi a unei politici naționale coerente.

Pe ordinea de zi s-au mai numărat:

- prezentarea privind stadiul de elaborare a site-ului Orphanet România, susținută de dr. Cristina Rusu
- prezentarea stadiului de implementare a proiectului NoRo şi a Planului Național de Boli Rare - Dorica Dan, preşedinta APWR
- prezentarea referitoare la utilitatea telemedicinei în managementul bolilor rare – dr. Mihai Gafencu
- prezentarea Registrului de Distrofie Musculară – Isabela Tudorache.

Finalul întâlnirii a fost destinat unei dezbateri cu tema „Modalități de a lucra împreună pentru îmbunătățirea vieții pacienților cu boli rare" inițiate de d-na Dorica Dan. Această secțiune le-a permis părinților şi pacienților prezenți în sală să interacționeze cu specialiştii şi să ceară lămuriri cu privire la resursele şi alternativele de care dispun în lupta inechitabilă cu boala.

Această întâlnire a CNBR a creat contextul prielnic împărtăşirii experiențelor şi abordării constructive şi de ansamblu a problemelor existente la ora actuală în domeniul bolilor rare.

Amalia Raluca Sabău, psiholog APWR

Noutăți

În toamna aceasta vom avea mai multe conferințe și cursuri importante în domeniul bolilor rare.

APWR și Organizația Internațională Prader Willi în colaborare cu Universitatea de Medicină și Farmacie din Timișoara va organiza la Zalău în zilele 29-30 octombrie 2010, **cea de-a II - a Conferință Est Europeană privind Sindromul Prader Willi.** Mai multe detalii veți găsi pe site-ul **www.apwromania.ro.**

Vă așteptăm cu drag.
Echipa APWR

Seminarul Național de Scleroză Multiplă

În 24-26 septembrie 2010, Societatea de Scleroză Multiplă din România a organizat la Sibiu cea de-a VII-a ediție a Seminarului Național de Scleroză Multiplă.

Tema seminarului din acest an a fost „Concepte inovatoare în scleroza multiplă" și au fost abordate subiecte precum: tulburările cognitive, recuperarea neuro-motorie în scleroza multiplă, noutăți în cercetare - tabletele în tratamentul sclerozei multiple, cercetarea din România pentru scleroza multiplă, soluții pentru prevenirea complicațiilor cauzate de injectare și insuficiența Venoasă Cronică Cerebro-Spinală în scleroza multiplă.

La dezbaterea acestor subiecte au fost invitați specialiști de seamă cu atribuții în domeniu, medici și alți specialiști după cum urmează: dr. Carmen Sârbu de la Spitalul Clinic de Urgență Militar Central dr. Carol Davila București, Dr. Gabriel Avram, Secția de Neurologie, Spitalul Militar de Urgență Sibiu, Dr. Filip Ioana, Mirela Brote - DGASPC Sibiu, Psiholog Aurelia Drăghici, Psiholog Cristina Fide, As. Med. Claudia Iakob, As. Med. Nicoleta Ioanovici.

APWR, care a fost invitată la seminar, a fost reprezentată de Porumb Darius – asistent social care a prezentat proiectul NoRo – Parteneriat Norvegiano-Roman pentru progres în bolile rare.

Alături de participanți la acest seminar a fost și Andrei Floroiu, românul stabilit la New York care a inițiat campania „Fly for MS" (Zboară pentru scleroza multiplă). În urmă cu aproape o lună, acesta a inițiat un zbor umanitar ce și-a propus să atragă atenția asupra acestei maladii, zbor în care va străbate, într-un avion Cessna 340, 30 de țări și 47.000 de kilometri. În timpul călătoriei vor fi transportate cu aeronava persoane afectate de scleroză multiplă, cu probleme fizice, ori financiare sau care nu pot ajunge la spital.

Porumb Darius, asistent social APWR

Prefă-te că ai un copil normal

În mijlocul sălii de consiliu o rățușcă galbenă din cauciuc suportă câteva zeci de ochi strânși roată în jurul ei. Femei și bărbați o privesc fix, se țin de mână și își vorbesc ca într-un ritual ciudat.

Deși e sâmbăta dimineață (18 septembrie 2010), e o ședință cu părinții. Dar nu una obișnuită. O ședință specială pentru părinți care au copii speciali.

De fapt este o reuniune a părinților care fac parte din „Asociația Williams Syndrome România". Pre-ședinta asociației, doamna Camelia Lazăr Livie-ratou, ea însăși mama unei fetițe cu sindrom Williams, este motorul acestei acțiuni. De patru ani încearcă să găsească o formulă de sprijin psihologic și informare a familiilor cu astfel de copii.

Sub îndrumarea unui psiholog, mame și tați povestesc rățuștii experiența și durerea lor, unii speranțele lor, și o singură mamă izbânda ei – are o fată de 20 de ani, "care e bine". Povești spuse printre lacrimi, cu rasuflarea tăiată de greutatea crucii pe care o poartă. Unii urcă și Golgota – pruncii lor au nevoie de operații complicate, nu merg sau nu vorbesc.

Se confesează jucăriei din centrul încăperii, dar, paradoxal, nu cred în ea. Sunt sceptici că „jocul" în care încearcă să-i antreneze psihologul le va mai alina din suferință sau le va da o altă perspectivă asupra vieții.

Toți au visat să aibă un copil normal. N-a fost așa și viața lor s-a redus la schimburi de experiență privind spitale și medici, ședințe de logopedie, fizioterapie, terapie ocupațională, programări la medici, consultații peste consultații, dosare medicale și iar analize și reevaluări.

Prietenii au fost înlocuiți cu doctori și terapeuți, policlinicile și spitalele au devenit a doua casă, singurele lecturi sunt dosarele medicale și site-urile care descriu boala de care suferă copilul lor.

Într-o cameră alăturată copii lor îi așteaptă. Cei mai mici se joacă, la fel ca niște copii normali, elevii schimbă impresii despre prima săptămână de școală. Sunt incredibil de sociabili. Diana este în clasa a IX-a la un liceu cu „profil" de ... arte și meserii. Calificarea ei va fi în turism și alimentație publică – recepționer la hotel sau bucătar. Face demonstrații de citit cursiv și explică intențiile autorului. Vlăduț are șase ani, e din Republica Moldova și majoritatea ar spune că este un copil normal.

În sala alăturată însă, părinții sunt distruși. Deși drama e a copiilor, care suportă zilnic efectul „privilegiului" de a fi rari, părinții sunt cei mai afectați. Deși este evident că își iubesc copiii, lasă senzația că trăiesc un eșec personal.

O astfel de abordare nu face viața mai frumoasă, ci chiar o face mai grea și schilodește sufletul copilului. Părintele trebuie să fie sprijinul real. Să-și susțină copii, să-i încurajeze, să le aprecieze micile sau marile realizări, să-i laude și să-i pregătească pentru viață. Mama Dianei poate fi un exemplu de părinte care își crește copilul cu sindrom Williams ca pe un copil normal. „Diana nu va fi niciodată un bun recepționer la hotel, dar ar putea fi o bună bucătăreasă", speră mama. Pentru mama ei, Diana este un copil normal, dar evident nu un geniu în matematică și nici un viitor autor de best-sellers, și o pregătește pentru viață ca pe un copil obișnuit. Și acest mod de a gândi o ajută pe mama Dianei să-și încarce bateriile. Ea știe că trebuie să ajungă cu Diana la capătul drumului. Țelul acesta este cea mai bună terapie. Nu toți părinții găsesc însă puterea aceasta în ei. Sau poate nu știu sau nu mai au răbdare să și-o descopere. Suportul psihologic poate aduce multă liniște în astfel de situații, poate detensiona atmosfera, poate crea condițiile pentru ca mediul în care crește copilul cu o boală rară să fie cât mai aproape de ceea ce ne-am obișnuit să numim normal.

Copiii cu boli rare au nevoie de mult sprijin. Dar în egală măsură asociațiile care se înființează pentru a le îmbunătăți lor calitatea vieții, trebuie să-și facă și programe pentru îmbunătățirea calității vieții familiilor din care provin. Dar și pentru instruirea cadrelor didactice. Este deja de notorietate modul neobișnuit în care a evoluat viața a doi frați gemeni, unul autist și unul normal, pentru că familia, colegii de grădiniță, de clasă, educatorii au acordat atenție celui bolnav, neglijându-l pe cel sănătos. După ani de muncă, de stăruință și răbdare, familia respectivă a sfârșit prin a avea doi copii cu grade și tipuri diferite de autism.

Copiii cu boli rare au părinți rari, pentru că sunt încercați într-un mod care îi poate face mai buni sau mai răi (după cum spunea un posesor de boală rară). Tuturor acestor părinți le doresc să li se însănătoșească copiii, dar ei – părinții- să nu afle. Cu siguranță, dintr-o dată am trăi într-o lume mai bună.

Irinel Rădulescu, PR Manager APWR

Noul mecanism de compensare a medicamentelor - „abordare creativă" a CNAS

„Nu ştim câţi bolnavi cronici există, nu ştim în ce stadiu se află cei pe care îi ştim cronici, nu avem un pachet de servicii pentru ei. În consecinţă, nu ştim costurile, ne lipseşte predictibilitatea, nu ştim cât trebuie finanţat". Declaraţia descrie starea sistemului sanitar românesc şi a fost făcută de Dr. Adina Geană, Director General Adjunct, Casa Naţională de Asigurări de Sănătate, pe 23 septembrie, la Conferinţa „Managementul Bolilor Cronice-Reconfigurarea Sistemelor de Sănătate".

Aceasta fiind starea de sănătate a sistemului sanitar din România, factorii de decizie au considerat că momentul este oportun pentru a schimba mecanismul de compensare a medicamentelor pentru bolnavii cronici.

Noul mecanism ar urma să intre în vigoare de la 1 octombrie şi cu economiile obţinute se vor finanţa spitalele, a anunţat preşedintele CNAS la dezbaterea organizată pe 15 septembrie de COPAC în parteneriat cu Colegiul Medicilor.

Noul sistem va compensa substanţa chimică activă (DCI) şi forme farmaceutice asimilabile plecând de la „preţul minim per unitate terapeutică". Aceasta înseamnă că se va asigura numai compensarea medicamentelor generice aferente substanţei active, acolo unde există. Acolo unde încă nu există înregistrate medicamente generice, CNAS va plăti medicamentele originale.

Decizia CNAS este cel puţin bizară având în vedere că şi până acum prescrierea medicamentelor compensate se făcea după substanţa activă şi nu după denumirea comercială.

Mai adânc în măruntaiele mecanismului, mai aflăm că, „în interesul pacienţilor", se va implementa sistemul mecanismul cost-volum-rezultat, cu scopul eficientizării consumului de medicamente şi creşterii accesului asiguraţilor la tratament, conform indicaţiei terapeutice. În traducere lucrurile stau cam aşa: un medicament este ambalat în flacoane de 100 şi 500 ml. Casa compensează flaconul de 500, nu şi pe cel de 100 ml. Dar, spun medicii, nici un pacient nu are nevoie de 500 ml o dată, ci de doze mai micii, la intervale de timp de ordinul săptămânilor. Flaconul o dată deschis, trebuie folosit în cel mult câteva ore, altfel alterându-se. Ce urmează? Pacientul nu poate cumpăra fiola de 100 ml care costă câteva milioane iar medicul va folosi un flacon de 500 ml din care va lua 100ml iar restul va arunca. Unde este economia? Şi exemplul acesta se aplică la multe medicamente, inclusiv la tablete care conţin concentraţii diferite ale substanţei active.

Prin acest mecanism, CNAS urmăreşte să acopere, din fondurile pe care le are la dispoziţie, o parte cât mai mare din nevoia de servicii „de sănătate" a asiguraţilor şi să nu plătească preponderent terapii scumpe dar nu obligatoriu singurele eficiente, pentru un număr limitat de pacienţi. Această viziune a fost denumită de Preşedintele Colegiului Medicilor, prof. V. Astărăstoaie - substituirea lui Dumnezeu. Directorul din CNAS, Dorin Ionescu, a numit-o " abordare creativă", iar compensarea unor tratamente pentru diverse boli „bani aruncaţi". Şi asta în condiţiile în care banii administraţi de CNAS nu sunt publici, iar CNAS ar trebui să fie avocatul asiguraţilor, nu să răspundă comenzilor politice numai pentru ca unii sau alţii să fie pentru câteva luni în posturi de conducere.

Compensarea medicamentelor nu a fost inventată în România. Aici se experimentează însă fie din lipsă de viziune fie cu intenţie. România importă fără să adapteze, fără să coreleze toate excepţiile şi toate restricţiile practicate în alte ţări, lucru ce face imposibilă funcţionarea sistemului sanitar în beneficiul pacientului. Şi toate acestea pe fondul necunoaşterii datelor din sistem, chiar de către cei ce decid soarta lui. Dramatic este că nici nu se doreşte acest lucru. În timp ce în Bulgaria statisticile şi evidenţele din sistemul sanitar funcţionează pe baza unui soft elaborat de o firmă din România.

Irinel Rădulescu, PR Manager APWR

Avertismente în Sindromul Prader Willi

La naştere copilul prezintă **hipotonie, dificultate la supt datorită musculaturii slabe („eşec în dezvoltare corespunzătoare”).**

În al doilea stadiu („dezvoltare exagerată”) cu început între vârsta de 2-3 ani apare **apetit crescut, tulburări în controlul greutății, întârzierea dezvoltării motorii şi tulburări de comportament.**

Alți factori care pot crea probleme pot fi **reacțiile negative la medicamente, toleranță mare la durere, tulburări gastro-intestinale şi respiratorii, lipsa vărsăturilor şi tamperatură instabilă**. Pacienții cu SPW pot avea **reacții neobişnuite la dozele standard ale medicamentelor**. Trebuie avut **grijă extremă la administrarea sedativelor**.

Prag ridicat de percepere a durerii

Persoanele cu SPW pot să nu acuze durere la infecții severe, sau pot avea dificultăți de localizare a acestuia. Bolnavii cu SPW prezintă un **risc crescut la probleme respiratorii** ÎN SPECIAL ÎN TIMPUL INFECȚIILOR. Tonusul muscular scăzut, muşchii toracici slabi şi apneea de somn sunt de asemenea factori agravanți.

Lipsa vărsăturilor

Bolnavii cu SPW varsă foarte rar. Prezența vărsăturilor poate semnala o boală care periclitează viața.

Boli gastrice severe

Distensia abdominală, durerea şi/sau vărsăturile pot fi semnele unei boli inflamatorii sau necroze gastrice care periclitează viața, mai frecventă la bolnavii SPW decât la populația sănătoasă.

Tulburări ale termoreglării corpului

S-au descris hiper şi hipotermii ideopatice. Hipertermia se poate instala în timpul bolilor minore sau în afecțiuni care necesită anestezie. Febra poate să lipsească în ciuda unei infecții severe.

Leziuni ale pielii, excoriații

Leziuni deschise pot apărea după ciupirea pielii. Bolnavii cu SPW au tendința la excoriații. Apariția acestor leziuni poate da suspiciunea unui abuz fizic (maltratare).

Hiperfagia (apetit excesiv)

Bolnavii cu SPW trebuie supravegheați în toate condițiile când alimentele sunt la îndemână, accesibile.

Considerente chirurgicale şi ortopedice

Procentul înalt de intervenții chirurgicale (ex: amigdalectomie) care necesită anestezie şi intubare, face necesară atenționarea echipei medicale în legătură cu complicațiile. Aceste complicații includ **traumatismele căilor respiratorii, faringiene, pulmonare, datorită căilor respiratorii mai înguste, subdezvoltării laringelui şi a traheii, hipotoniei, edemului şi scoliozei.**

Dorica Dan, APWR

Parteneriat Norvegiano - Român (NoRo) pentru Progres în Bolile Rare, Septembrie 2010

În septembrie, APWR a continuat lucrările la construcția Centrului Pilot de Referință pentru Bolile Rare, profitând de timpul frumos, propice avansării lucrărilor. Au fost efectuate lucrări suplimentare de consolidare a terenului pentru a evita problemele ulterioare. În acest sens, a fost construit un zid de sprijin.

În cadrul celui de al III-lea Congres de Genetică Medicală, organizat la Timișoara de către Societatea Română de Genetică Medicală, în parteneriat cu Asociația Prader Willi din România, ziua de 25 septembrie a fost destinată întâlnirii Comitetului Național de Boli Rare (CNBR).

La această întâlnire de lucru, membrilor comitetului li s-au alăturat specialiști în genetică medicală din țară și străinătate, pacienți ce se confruntă cu diferite boli rare, membrii ai familiilor în a căror componență se află persoane ce suferă de o boală rară și studenți ai Universității Victor Babeș din Timișoara. Din păcate, discuțiile au semnalat absența factorilor de decizie și a medicilor de familie - a căror prezență este de o importanță covârșitoare având în vedere faptul că aceștia reprezintă interfața cu pacienții.

Onorantă și deosebit de utilă a fost prezența d-nei Segolene Aimee, delegată din partea Orphanet. În cadrul prezentării sale, a făcut o succintă și documentată trecere în revistă a situației actuale din România, comparativ cu situația existentă la nivel european, în ceea ce privește managementul bolilor rare și a prezentat un studiu privind utilitatea bazei de date Orphanet. Aspectele evidențiate în cadrul prezentării sale au făcut referire la accesibilitatea redusă a serviciilor pentru persoane cu dizabilități în România, la absența informațiilor despre boli rare în limba națională, la paupertatea cercetării și la necesitatea unui forum constituit din pacienți, autorități și specialiști și a unei politici naționale coerente.

Pe ordinea de zi s-au mai numărat:

- prezentarea stadiului de implementare a proiectului NoRo și a Planului Național de Boli Rare - Dorica Dan, președintă APWR
- prezentarea privind stadiul de elaborare a site-ului Orphanet România, susținută de dr. Cristina Rusu
- prezentarea referitoare la utilitatea telemedicinei în managementul bolilor rare, dr. Mihai Gafencu
- prezentarea Registrului de Distrofie Musculară, Isabela Tudorache.

Finalul întâlnirii a fost destinat unei dezbateri cu tema „Modalități de a lucra împreună pentru îmbunătățirea vieții pacienților cu boli rare" inițiată de d-na Dorica Dan. Această secțiune le-a permis părinților și pacienților prezenți în sală să interacționeze cu specialiștii și să ceară lămuriri cu privire la resursele și alternativele de care dispun în lupta inechitabilă cu boala.

Această întâlnire a CNBR a creat contextul prielnic împărtășirii experiențelor și abordării constructive și de ansamblu a problemelor existente la ora actuală în domeniul bolilor rare.

Tot în această lună am continuat activitatea de terapie cu copiii, scrierea ghidului adresat părinților și pregătirea materialelor pentru website-ul: www.edubolirare.ro.

Specialiștii noștri au participat la întâlniri organizate de celelalte organizații pentru pacienții cu boli rare: Porumb Darius a participat la conferința SSMR de la Sibiu, Irinel Rădulescu a participat la Adunarea Generală a Asociației Williams la București și la dezbaterea pe tema medicamentelor la CNAS.

Dorica Dan, coordonator proiect

Norwegian – Romanian (NoRo) Partnership for Progres in Rare Diseases, September 2010

In September we have continued our working on the construction of the Pilot Reference Center for Rare Diseases. We had to do supplementary work to consolidate the land in order to avoid the future problems; we had to build a strong wall to sustain the land.

In the context of the 3rd Congress of Medical Genetics, held in Timisoara by the Romanian Society of Medical Genetics, in partnership with Romanian Prader-Willi Association, the day of September 25th was devoted to a meeting of the National Committee for Rare Diseases (NCRD).

At this working meeting, committee members were joined by specialists in medical genetics from the country and abroad, patients who are faced with different rare diseases, parents, siblings or spouses of people who suffer from a rare disease and students from Victor Babes University from Timisoara. Unfortunately, the discussions have indicated the absence of decision makers and family doctors – the presence of whom is of paramount importance since they represent the interface with patients.

We were honored by the extremely lucrative presence of Ms. Ségolène Aimee delegated by Orphanet. In her presentation, she gave a brief overview and documented the current situation in Romania, compared with the situation at European level in the management of rare diseases and presented a study on the utility of Orphanet database. The issues highlighted in her presentation referred to the poor accessibility to services for people with disabilities in Romania, to the absence of information about rare diseases in the national language, to the poor research and to the need for a forum made up of patients, authorities, experts, as well as the need for a coherent national policy.

On the agenda were also included:

- Presentation on progress in developing the site Orphanet Romania, sustained by Dr. Cristina Rusu
- Stage implementation presentation of the Project NoRo and of National Plan for Rare Diseases – Dorica Dan, president of RPWA
- Presentation of the utility of telemedicine in the management of rare diseases, Dr. Mihai Gafencu
- Presentation of Muscular Dystrophy Register, Isabela Tudorache.

The end of the meeting was reserved for a debate on „Ways to work together to improve life for patients with rare diseases" initiated by Ms Dorica Dan. This section allowed parents and patients present in the audience to interact with specialists and seek clarifications on the resources and alternatives available to them in an unfair fight with the disease.

This meeting of NCRD created a favorable context for sharing experiences and a constructive and comprehensive approach to problems currently existing in the field of rare diseases.

We continued the therapeutic activity with children, the guideline for parents and young people with rare diseases and prepared the materials for www.edubolirare.ro.

Our professionals have participated to meetings and activities organized by members of our alliance: Darius Porumb attended the conference of SSMR in Sibiu, Irinel Radulescu has attended the General Assembly of Williams Syndrome Association in Bucharest at a debate about the new drug program.

Dorica Dan, project coordinator

Proiect finanţat 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 progres în bolile rare –
finanţat de Innovation Norway

INNOVATION NORWAY