ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Nr. 18 Decembrie 2010

Oameni RARI și Bolile RARE

În 2010, de Crăciun am fost mai buni!

Cu ocazia sărbătorilor de iarnă, Asociația Prader Willi din România, în colaborare cu Asociația Județeană „Sportul pentru toți” din Sălaj, a organizat activitatea „De Crăciun să fim mai buni!”.

»pagina 9

Prima întâlnire EUCERD – European Union Committee of Experts in Rare Diseases 09-10 decembrie 2010, Luxemburg

În deschiderea întâlnirii Dl. Nick Fahy (DG Sanco) a salutat participanții la prima întâlnire a Comitetului de experți privind bolile rare al Uniunii Europene (EUCERD). El a subliniat în primul rând natura unică a EUCERD: de obicei comisiile Uniunii Europene sunt prezidate de către Comisia Europeană, dar, în acest caz, datorită naturii bolilor rare și importanței implicării multor actori sociali din domeniu, CE a extins compoziția normală a unui astfel de comitet.

»pagina 10

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, Darkó Emese
Maria Brazdău

Colaboratori
Maria Puiu, Cuibuş Paula, Veres Robert
Irinel Rădulescu, Jurcă Simina Iulia-Elena

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
ROAD - Romanian Aid Distribution 4

Pagina specialistului
Porfiria 6

Pagina specialistului / voluntarului
Activitatea de voluntariat 8

Evenimente 9

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

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

Rare Disease Day

Alianţa Naţională pentru Boli Rare România

Member of EURORDIS Rare Diseases Europe

ASOCIAŢIA PRADER WILLI DIN 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**

ROAD - Romanian Aid Distribution

Misiunea noastră

Să oferim ajutor persoanelor în vârstă, vulnerabile şi nevoiaşe din România prin distribuirea de ajutoare.

Încurajarea credinţei creştine prin promovarea şi susţinerea bisericilor româneşti.

ROAD s-a înfiinţat în anul 1993, în urma unei vizite făcute în România de către membrul nostru fondator Nick Mayo. El a vizitat România cu un grup de voluntari de la Southampton pentru a pune duşuri într-un orfelinat din oraşul Jibou, în apropiere de Zalău, în judeţul Sălaj, oraş situat în regiunea de nord-vest a Transilvaniei - regiunea în care ROAD continuă să lucreze.

S-a format ca fiind un grup informal de prieteni care s-au implicat în activitatea de strângere de fonduri şi colectare de produse, pe care le-am transportat apoi în România pentru a le distribui personal acolo unde era nevoie. Membrii ROAD sunt oameni obişnuiţi din diferite categorii sociale, care fac voluntariat şi care consideră că ceea ce facem este important. O mare parte a acestui lucru se datorează faptului că luăm şi distribuim ajutoare personal pentru cei care au nevoie. Suntem mândri de faptul că ROAD a schimbat viaţa multor oameni, şi după atâta timp nu avem persoane angajate doar voluntari. Facem acest lucru pentru caritate nu pentru a avea vreun profit.

Romanian Aid Distribution este implicat în mai multe proiecte.

„Paşi Spre Viitor" este de departe cel mai mare proiect derulat de ROAD. Este un bloc de apartamente care a fost dat în folosinţă fără a plăti chirie la ROAD pentru o perioadă minimă de zece ani. Partenerii noştri în acest proiect sunt Clubul Rotary din Woodhall Spa, Consiliul Local Zalău, Clubul Rotary din Zalău, Asociaţia Prader Willi din România (APWR) şi Fundaţia Acasă. În afară de parter, care a fost transformat într-un adăpost de noapte, clădirea a fost abandonată. Cei de la ROAD au fost de acord să renoveze restul de trei etaje pentru a fi folosit drept Centru Social de Urgenţă.

În fiecare an, Romanian Aid Distribution, colectează, transportă şi distribuie sute de cadouri de Crăciun şi jucării copiilor din şcoli, orfelinate şi spitale.

Am susţinut multe Biserici de-a lungul anilor, am construit şcoli duminicale (care au fost apoi utilizate pe post de clinici), am luat scaune, biblii şi echipamente muzicale. Prin intermediul bisericilor am ajutat la distribuirea de pachete cu alimente, îmbrăcăminte şi produse de toaletă.

Romanian Aid Distribution a ajutat CITO - (Centrul de Integrare prin Terapie Ocupaţională), cu radiatoare, am adus persoane care au pictat uşile şi ferestrele, s-au adus maşini de tricotat şi cusut, materiale şi altele.

La fiecare călătorie în România cumpărăm produse făcute manual şi revedem vechi prieteni.

De-a lungul anilor am furnizat spitalelor o mulţime de echipamente, cum ar fi paturi, noptiere, lenjerie de pat, uniforme, şi unele materiale de unică folosinţă, de exemplu bandaje, etc.

ROAD a sprijinit acoperirea contribuţiei financiare a APWR în proiectul NoRo.

Informaţii preluate de pe www.romaid.org.uk

ROAD - Romanian Aid Distribution

Mission Statement

To provide relief to the elderly, vulnerable and needy people of Romania by distribution of aid.

To advance the Christian faith by promoting, supporting and encouraging Romanian churches.

ROAD was conceived in 1993 following a visit to Romania by our founder member Nick Mayo. He travelled to Romania with a group of volunteers from Southampton to fit showers in an Orphanage in the town of Jibou, near to Zalau in the County of Salaj, which is in the North Western region of Transylvania – the region ROAD have continued to work in.

It became established as an informal group of friends who involved themselves in fund raising activity and collection of useful items, which we then transported to Romania to personally distribute at the point of need. ROAD members are ordinary people from all walks of life who volunteer and who see that what we do makes a difference. Much of this is due to the fact we take and distribute aid personally to those who most need it and are able to witness the results. We are proud of the fact that ROAD has made a difference to so many people's lives and yet we are still completely run by volunteers and have no employees. This enables us to be a not for profit charity.

Romanian Aid Distribution is involved in many projects.

"Pasi Spre Viitor" or "Steps to the Future" is by far the largest project undertaken by ROAD. It is a four storey apartment block which was 'donated' rent free to ROAD for a minimum period of ten years. Our partners in this project are the Rotary Club of Woodhall Spa, Zalau City Council, Rotary Club of Zalau, Association Prader Willi of Romania (APWR) and the Acasa Foundation. The building was derelict apart from the ground floor, which had been converted into a night shelter. ROAD had agreed to renovate the remaining three floors in order for it to be used as an Emergency Social Centre.

Each year Romanian Aid Distribution collect, transport and distribute hundreds of Christmas Presents and toys to school children and those in orphanages and hospital.

They have supported many Churches over the years, building Sunday Schools (which were then used as part of a clinic program), we have taken chairs, bibles and musical equipment. We have helped distribute food parcels, clothing, and toiletries through the Churches.

Romanian Aid Distribution was able to help C.I.T.O - (Centre for Integration through Therapy Occupational) with the supply of radiators; members who painted the doors and windows; knitting and sewing machines; materials and more. It is always somewhere we visit on each trip to Romania to buy some of the handmade items and catch up with old friends.

Over the years they have been able to supply hospitals with a lot of equipment such as beds, bedside cabinets, bedding, uniforms, medical cabinets and some medical disposables, such as bandages etc.

ROAD has supported RPWA to enssure the financial contribution of the organization in the NORO PROJECT.

Porfiria

Definiție clinică

Porfiria este o este o boală genetică rară, determinată de mutații ale genei care codifică o enzimă cu rol în metabolismul hemului. Această tulburare în sinteza hemului determină acumularea în țesuturi a unor substanțe intermediare ale acestei sinteze, porfirinele.

Hemul este o moleculă vitală pentru întreg organismul, fiind o componentă a hemoglobinei, molecula care transportă oxigenul în sânge.

Aspecte genetice

Porfiria este o boală genică, transmisă autozomal dominant și caracterizată biochimic prin acumularea de porfirine, protoporfirine și coproporfirine fotosensibilizante. În plus, în cursul atacurilor acute sistemice (generalizate) au fost descoperite nivele mari ale unor precursori ai porfirinelor: porfobilinogen și acid aminolevulinic.

Aceste episoade acute sunt cauzate de disfuncția sistemului nervos central, autonom și periferic, care par a fi efectele alterării sintezei hemului la nivel neuronal.

Semne clinice

Tabloul clinic este diferit, în funcție de forma de porfirie, corespunzând mutațiilor genelor diferitelor enzime ale sintezei hemului. Apariția simptomelor este variabilă, unele survenind în cursul copilăriei, altele la vârsta adultă.

- *Protoporfiria*: se manifestă din perioada copilăriei, prin ușoare tulburări cutanate, după expunerea la soare.
- *Porfiria intermitentă acută*: se manifestă de cele mai multe ori la vârsta adultă, prin dureri abdominale acute, uneori crampe, slăbiciune musculară și tulburări psihice. Urina devine roșie atunci când este păstrată la aer. Aceste episoade acute sau crize sunt determinate de administrarea unor medicamente, ca barbituricele, contraceptivele orale, sulfamidele și fenitoina.
- *Porfiria varietaga sau mixtă*: este asemănătoare porfiriei intermitente acute dar subiectul prezintă, în plus, vezicule pe regiunile cutanate expuse la soare.
- *Coproporfiria ereditară*: seamănă, de asemenea cu porfiria intermitentă acută, manifestându-se prin anomalii cutanate.
- *Porfiria cutanată tardivă*: este forma cea mai frecventă, se manifestă mai ales la vârsta adultă și se traduce prin vezicule cutanate după expunerea la soare. În caz de rănire, cicatrizarea este îndelungată. Urinele sunt adesea roșietice sau cafenii. Tulburările sunt declanșate de afectări hepatice, uneori de origine alcoolică.

- *Porfiria eritropoietică congenitală*: se manifestă de la naștere prin erupții cutanate, creșterea volumului splinei, colorație roșie a dinților și accidente hemolitice acute (distrugerea subită a unei mari cantități de globule roșii). Manifestările clinice ale bolii pot cuprinde fotosensibilitate cutanată, manifestări neurologice sau ambele. Boala este determinată de nivelele scăzute ale enzimei responsabile de una dintre etapele sintezei hemului.

Porfiria variegata se manifestă de obicei după pubertate. Un atac porfirinic este descris ca un discomfort abdominal care progresează în câteva ore până la o durere severă, care se extinde în spate și coapse. Se pot asocia: greață, vărsături, constipație, hipertensiune arterială, tahicardie, anxietate și agitație. Paralizia nervilor centrali, detresa respiratorie, confuzia și comportamentul bizar, convulsiile și coma se pot instala chiar înainte ca pacientul să se prezinte la medic. Atacurile de porfirie variegata sunt în general asociate cu ingestia unor medicamente, modificările hormonale din sarcină, menstruație, infecții.

Manifestările cutanate sunt reprezentate de leziuni determinate de lumina solară: hipertricoză, depigmentare, modificări sclerodermale și textură brăzdată. Copiii cu porfiria variegata homozigotă prezintă fotosensibilitate extremă, care determină leziuni mutilante. Semnele sistemice apar mai rar decât în porfiria acută intermitentă.

Durerea fiind extrem de severă iar vărsăturile incontrolabile pot conduce la deshidratare. Tulburările neurologice determină sechele. Slăbiciunea inițială a membrelor progresează spre cvadripareză areflexivă. Detresa respiratorie poate deveni profundă iar frecvența cardiacă și presiunea sanguină pot crește marcat. În timpul acestor crize urina eliminată este portocalie sau roșie iar funcția intestinală este dereglată.

Uneori se adaugă convulsii, dezorientare, agitație, stări maniacale sau depresive, comportament schizofrenic, comă.

Aceste manifestări grave sunt datorate encefalopatiei metabolice instalate în timpul crizei de porfirie variegata. În atacurile severe se produc: hipervolemie, hiponatremie, hipomagnezemie, excreție inadecvată de săruri renale, hormon antidiuretic sau infuzie inadecvată de fluide.

Stabilirea diagnosticului
Metode de diagnostic

Teste de laborator

- în timpul fazei acute a bolii nivelul porfirinei urinare este crescut
- acidul aminolevulinic urinar şi nivelul de porfobilinogen sunt crescute în timpul atacurilor dar se normalizează între atacuri
- excreția fecală totală de porfirine este ridicată, cu excreția de protoporfirină mai mare decât cea de coproporfirină
- nivelul de porfirină eritrocitară este normal la pacienții heterozigoți
- nivelul plasmatic de porfirine este întotdeauna ridicat la pacienții simptomatici, fluorescența detectată prin spectrofluorometrie fiind testul diagnostic de elecție
- anomaliile porfirinelor din urină, fecale şi plasmă se normalizează între atacuri sau rămân ridicate, la un anumit nivel
- creşterea nivelului de porfirină biliară este cel mai sensibil test biochimic între atacuri
- evaluarea oxidazei protoporfinogenului este dificilă
- analiza mutațiilor genei este importantă pentru a identifica persoanele care prezintă mutația dar sunt asimptomatice

Examenul histologic

Pune în evidență: bule subepidermice, cu infiltrat inflamator limfocitiar redus. Vasele sangvine sunt îngroşate, hialinizate. Sunt prezente imunoglobuline şi depozite de complement perivascular şi în joncțiunile dermoepidermice.

Diagnosticul diferențial se face cu următoarele afecțiuni: fotosensibilitatea indusă de medicamente, epidermoliza buloasă, porfiria eritropoietică, coproporfiria ereditară, porfiria acută intermitentă, lupus eritematos bulos, porfiria cutanată tardivă, pseudoporfiria.

Sfat genetic

Porfiria variegata este determinată dominant autozomal, deci va fi transmisă la 50% dintre urmaşii unui părinte care prezintă gena cu mutație.

Majoritatea persoanelor care prezintă gena cu mutație rămân asimptomatici (gena nu se manifestă clinic) dar aceste persoane au risc de a manifesta semnele clinice ale bolii daca sunt expuse la factori de mediu (de obicei medicamente). Dacă un bolnav prezintă gena dominantă cu mutație în doză dublă (este homozigot pentru mutația specifică), el va avea manifestări mai mai severe, apărute încă din copilărie.

Un istoric familial de porfirie variegata poate, deci, să nu fie prezent. Studiile de penetranță clinică ale bolii au descoperit că aproximativ 60% dintre indivizii care prezintă doar o mutație a genei implicate rămân purtători silențioşi. Pentru cei 40% care manifestă boala, foto-sensibilitatea este singura sau prin-cipala manifestare clinică, în timp ce doar o mică parte (4%) dintre bolnavi manifestă în plus şi tulburări neurologice.

Evoluție și prognostic

Numeroși bolnavi sunt asimptomatici. Când devin simptomatici pot manifesta atacuri similare cu cele ale porfiriei acute intermitente, distrucție cutanată.

Formele foarte diferite de porfirie prezintă manifestări și evoluție diferite.

Posibilități de tratament, îngrijire și urmărire

Atacurile ușoare de porfirie variegata se pot rezolva în câteva zile, cu un tratament conservator.

Cele care evoluează cu vărsături sau semne de neuropatie vor fi tratate prin administrarea unui analog de hem, timp de 4 zile.

Atacurile profunde, care trec nerecunoscute sau tratate inadecvat, pot progresa, determinând debilitate pe termen lung sau deces.

Se recomandă administrare intravenoasă de glucoză și de analogi ai hemului, care inhibă sinteza hepatică de acid aminolevulinic.

Atacurile ușoare, cele la care durerea poate fi controlată cu acetaminofen, aspirina sau codeină și la care nu se instalează vărsăturile, se pot remite în 1-2 zile, cu terapie conservativă.

Trebuie eliminat orice medicament porfinogenic (care declanșează atacul).

Se recomandă aport adecvat de lichide și carbohidrați.

Pacienții trebuie să evite administrarea de medicamente fără indicația medicului. Trebuie să evite dietele cu restricție de glucide și să-și limiteze consumul de alcool și fumatul, fluctuațiile hormonilor steroizi, infecțiile și alți factori de stres.

Viața cotidiană

Fotosensibilitatea cutanată poate determina dificultate în efectuarea muncii manuale și limitarea activităților zilnice.

Tulburările neuroviscerale variază de la simptome relativ ușoare, care se remit spontan, până la crize profunde, care pot fi fatale sau determină incapacitante pentru luni sau ani de zile.

Paraliziile care apar în timpul atacurilor acute și care nu se remit adecvat după tratament, pot persista pentru perioade lungi sau se pot ameliora în câteva luni.

Pot fi necesare programe complexe de reabilitare.

Prof. dr. Maria Puiu,
Universitatea de Medicină și Farmacie, Timișoara

Activitatea de voluntariat

Asociația Prader Willi din România este o asociație, care are ca obiectiv creșterea calității vieții persoanelor afectate de Sindromul Prader Willi și alte boli genetice rare. Această îmbunătățire a calității vieții, este posibilă printr-o diagnosticare timpurie și de asemenea prin intervenții timpurii, specifice fiecărei persoane afectate și familiei.

Am ales să fac voluntariat în cadrul Asociației Prader Willi din România deoarece, obiectivele acesteia coincid atât cu domeniul meu de activitate cât și cu viziunea mea asupra unei viitoare cariere în domeniul Psihologiei – Consilierii Genetice.

În cadrul acestei asociații am avut ocazia de a colabora și ajuta personalul specializat (psiholog, psihopedagog) în activitățile de terapie cu copiii. Astfel am interacționat cu copiii și am reușit să-mi pun în aplicare cunoștințele și practicile dobândite în cadrul facultății, și anume tehnici: ABA, TEACH, PECS și terapie ocupațională.

Ajutorul meu a constat în principal, în pregătirea instrumentelor necesare pentru terapie și în susținerea copiilor în terapie (ajutarea acestora în realizarea sarcinilor primite). Din fericire, sunt nevoită să menționez faptul că la început aveam mult mai multă muncă de susținere fizică a copiilor, dar cu timpul am ajuns doar să asist deoarece copiii au înregistrat progrese, aveau nevoie doar de prompteri verbali inclusiv în unele sarcini noi, ceea ce este o realizare extrem de importantă mai ales în cazul copiilor cu autism.

Recent am participat la evenimentul „De Crăciun să fim mai buni” din cadrul proiectului Big Brother Big Sister, desfășurat la Școala Generală Corneliu Coposu, unde copiii cu diferite dizabilități au fost implicați în activități și jocuri pentru care au fost premiați și au primit cadouri de la Moș Crăciun. Acest eveniment a fost menit să aducă bucurie și zâmbet pe buzele copiilor, iar acesta și-a îndeplinit prin excelență obiectivul.

În concluzie aș vrea să adaug că prin aceste activități realizate în programul de voluntariat, am dobândit mult mai multă experiență în lucrul cu copiii, și de ce nu, și cu familia acestora.

Consider că Asociația Prader Willi din România este cel mai bun lucru realizat pentru comunitate și inclusiv țara noastră.

Cuibuș Paula,
voluntar APWR

În 2010, de Crăciun am fost mai buni!

Cu ocazia sărbătorilor de iarnă, Asociația Prader Willi din România, în colaborare cu Asociația Județeană „Sportul pentru toți” din Sălaj, a organizat activitatea „De Crăciun să fim mai buni!”.

În data de 19 decembrie 2010, începând cu orele 16:00, la Şcoala Gimnazială Corneliu Coposu din Zalău, 30 de copii cu dizabilități, sprijiniți de voluntari, s-au întrecut prin activități sportive, jocuri interactive, dans și colinde.

Pentru toți cei prezenți, intitularea activității „De Crăciun să fim mai buni!” a avut o dublă semnificație, pe de o parte ajutând la inducerea spiritului competitiv în întrecerea pe echipe, iar pe de altă parte prin atmosfera caldă creată în cadrul evenimentului.

Jocurile care au pus la încercare cele două echipe au avut mult haz, reușind să ne bine dispună și să îi antreneze și pe aparținători în încurajarea concurenților.

Până la finalul competiției, ambele echipe au ajuns pe locul I, concurenții fiind premiați chiar de Moș Crăciun, „prezent la datorie” și în acest an.

Cu promisiunea că va veni și la anul, Moșul a plecat cu sufletul încărcat de bucurie, după ce a ascultat colindele și poeziile pe care copii le-au pregătit pentru el. Și nu doar Moșul, ci și toți cei care am fost prezenți și care încă o dată am devenit conștienți că nimic nu este mai important decât a aduce un zâmbet pe buzele unor copii care sunt în competiție cu obstacolele pe care viața le aduce.

Maria Brazdău, asistent social APWR

Prima întâlnire EUCERD – European Union Committee of Experts in Rare Diseases

09-10 decembrie 2010, Luxemburg

În deschiderea întâlnirii Dl. Nick Fahy (DG Sanco) a salutat participanții la prima întâlnire a Comitetului de experți privind bolile rare al Uniunii Europene (EUCERD). El a subliniat în primul rând natura unică a EUCERD: de obicei comisiile Uniunii Europene sunt prezidate de către Comisia Europeană, dar, în acest caz, datorită naturii bolilor rare și importanței implicării multor actori sociali din domeniu, CE a extins compoziția normală a unui astfel de comitet.

Dl Fahy a amintit apoi motivația înființării EUCERD și rolul UE în domeniul bolilor rare: UE joacă un rol de sprijin în materie de sănătate, deși responsabilitatea principală pentru organizarea de îngrijire a sănătății revine statelor membre (SM). Se acordă sprijin în domeniile în care activitățile pot funcționa doar cu sprijin european: domeniul bolilor rare (RD) a fost identificat de către instituții, autorități și experții ca fiind unul dintre aceste domenii. Finanțarea pentru bolile rare este asigurată de către Direcția Generală pentru Cercetare (DG Research) și Direcția Generală pentru Sănătate și Consumatori (DG SANCO), pentru a promova reunirea de cunoștințe la nivel european.
O serie de acțiuni individuale și de proiecte au fost dezvoltate în timp și s-a dorit aducerea acestor acțiuni împreună, într-o strategie la nivel UE. Dl. Antoni Montserrat, a explicat în detaliu procesul de înființare a comisiei, începând cu publicarea deciziei Comisiei din 30 noiembrie 2009. Aceasta a fost urmată de numirea de reprezentanți ai statelor membre după ce o scrisoare a fost trimisă delegațiilor permanente la Bruxelles, cerându-le să desemneze un reprezentant. Reprezentanții statelor AELS plus Croația au fost de asemenea nominalizați. O exprimare a interesului a fost lansată pentru reprezentanții grupurilor de interese: reprezentanți ai organizațiilor pacienților, reprezentanți din industria farmaceutică, reprezentanți ai proiectelor majore în derulare sau derulate în domeniul bolilor rare, finanțate prin programe de acțiune comunitară în domeniul sănătății. Acești reprezentanți au fost apoi selectați de către un comitet de selecție internă, iar rezultatele au fost publicate în Decizia Comisiei din 27 iulie 2010.
Ségolène Aymé, după ce a condus Rare Diseases Task Force a fost votată președinte a EUCERD. Ea a prezentat activitățile curente „Acțiunea comună pentru sprijin științific" la activitățile fostei CE boli rare Task Force / EUCERD, cele trei obiective principale și grupurile de lucru ale contractului actual: inițiativele și măsurile de stimulare în domeniul bolilor rare, indicatorii pentru boli rare, codificarea și clasificarea bolilor rare. De asemenea, a prezentat și workshopurile organizate în timp, în conformitate cu contractul actual, a fost prezentată strategia de evaluare, au fost stabilite și agreate noile direcții de acțiune. Reprezentanții pacienților/ EURORDIS au insistat pentru un grup de lucru privind serviciile sociale pentru pacienții cu boli rare în Europa.

Dorica Dan, preşedinte APWR

Întâlnire Innovation Norway

14 decembrie 2010, Bucureşti

În ziua de 14 decembrie a fost organizată la București o întâlnire a organizațiilor și instituțiilor care au în derulare proiecte în cadrul Programului Norvegian de Cooperare și Dezvoltare Sustenabilă în România și Bulgaria. Au participat promotorii și partenerii din proiecte.

În cadrul întâlnirii s-a evaluat stadiul de implementare a proiectelor, au fost analizate diverse situații și a fost completat un chestionar de evaluare privind colaborarea cu Innovation Norway. De asemenea, a fost menționat și viitorul program de finanțare, cu precizarea că negocierile încă nu s-au încheiat.

Întâlnirea a fost deosebit de pozitivă și a oferit șansa partenerilor să se întâlnească și să analizeze stadiul proiectelor.

Dorica Dan, preşedinte APWR

Play Decide- Timişoara

Sâmbătă, ora 10 am, în cele două săli de curs ale Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii „LOUIS ȚURCANU”, Timişoara, d-na prof. Maria Puiu, împreună cu voluntarii pentru boli rare din cadrul Organizației „Salvați Copiii”, filiala Timiş şi ai Alianței Naționale pentru Boli Rare din România şi cu colaboratorii Asociației Prader Willi din România au organizat jocul „Play Decide” pe tema bolilor rare.

Subiectele abordate au fost „Screening-ul neonatal” şi „Diagnosticarea, informarea pacientului şi consilierea genetică”.

S-au format 4 grupe, cu un total de 27 de jucători, 4 moderatori şi 3 observatori din rândul medicilor de specialitate în Genetică. Printre participanți, s-a aflat şi un tânăr diagnosticat cu hemofilie, o boală rară. Şi el a fost încântat să participe la acest joc.

D-na preşedinte a Asociației Prader Willi din România, Dorica Dan, a ținut cuvântul de deschidere, subliniind importanța informării populației generale asupra problematicii bolilor rare în România.

A mai precizat că fiecare dintre noi putem contribui la îmbunătățirea nivelului de informare şi astfel, a calității vieții persoanelor cu dizabilități produse de bolile rare.

Jocurile au decurs foarte bine, participanții implicându-se activ şi contribuind, alături de întregul grup, la elaborarea concluziilor pentru temele discutate.

Jurcă Simina Iulia-Elena, voluntar boli rare

Activitate de Crăciun

Având în vedere că luna decembrie e luna când toți ne adunăm la un loc şi suntem împreună cu cei dragi, luna când împărțim cadouri, dar mai ales luna în care toți avem inimile pline de iubire şi speranță, Asociația Werdnig Hoffman s-a gândit să facă un mic spectacol de colinde susținut de către voluntari la sediul asociației. Astfel, cu câteva zile înainte de Crăciun voluntarii au împodobit bradul şi sala unde erau aşteptați membrii, sponsori oficiali şi oricine dorea să fie alături de Asociația Werdnig Hoffman. Voluntarii ne-au pregătit cele mai frumoase şi cunoscute colinzi pe care ne-au rugat să le cântăm împreună cu ei. Dar având în vedere că e şi luna cadourilor, pe la mijlocul acestui mic spectacol am acordat tuturor membrilor cadouri din partea asociației. Am împărțit şi calendare pe care era tipărită poza de grup din tabăra Bobald, asta ca să ne aducă aminte de acele zile călduroase petrecute împreună! Dar aceasta nu a fost totul! Ne place să ne implicăm şi în activitățile şcolare, să colaborăm cu şcoli deoarece credem că e important să le explici copiilor ce înseamnă o persoană care suferă de o dizabilitate, de o boală rară, aşa că, în ultima zi de şcoală, membrii împreună cu voluntarii au participat la spectacolele de colinzi susținute de şcoli şi au acordat mici cadouri elevilor. Desigur după spectacol elevii s-au împrietenit cu membrii noştri şi au povestit împreună. Şi tot în aceeaşi zi, am participat şi la un spectacol de colinzi susținut tot de elevi la Biserica Greco – Catolică „Sf. Andrei” din Carei.

Veres Robert,
preşedinte Asociația Werdnig Hoffman

Amendamentul la directiva „Cross Border"

Amendamentul 24
Paragraf 36a (nou)
(36a) Bolile rare au o prevalență de mai puțin de 5 persoane afectate la 10.000, în conformitate cu Regulamentul (CE) Nr. 141/2000 al Parlamentului European şi al Consiliului din 16 decembrie 1999 cu privire la produsele medicinale orfane*, şi toate sunt serioase, cronice şi de cele mai multe ori fatale. Unii pacienți afectați de boli rare trebuie să facă față unor dificultăți în identificarea unui diagnostic şi a unui tratament pentru a-şi îmbunătăți calitatea vieții şi pentru a creşte speranța de viață, fapt de asemenea recunoscut de Recomandarea Consiliului din 8 iunie 2010 cu privire la acțiunile din domeniul bolilor rare.**
***OJ L18, 22.1.2000, p.1**
**** OJ C 151, 3.7.2009, p.7**
CONSILIUL PROPUNE INTRODUCEREA ACESTUI NOU PARAGRAF DUPĂ PARAGRAFUL 48
Propunerea de compromis a Consiliului

Articol 8, Paragraf 4a (nou)
Când un pacient afectat sau suspectat de a fi afectat de boli rare aplică pentru o pre-autorizare, o evaluare clinică poate fi realizată de către experții din domeniu. Dacă nu se găsesc experți în Statele Membre, sau dacă opinia experților este neconcludentă, Statele Membre pot solicita consiliere ştiințifică.
Comisia va sprijini Statele Membre în a coopera pentru dezvoltarea capacității de diagnostic şi tratament, în special în scopul de a:
(a)conştientiza specialiştii din sănătate cu privire la instrumentele disponibile la nivelul Uniunii Europene, instrumente care să îi sprijine în diagnosticarea corectă a bolilor rare, în special baza de date Orphanet, şi rețelele europene de referință;
(b) conştientiza pacienții, specialiştii din sănătate şi contribuabilii la serviciile de sănătate cu privire la posibilitățile oferite de Regulamentul (CE) nr. 883/2004 privind trimiterea pacienților cu boli rare către alte State Membre, chiar şi pentru diagnostic şi tratamente nedisponibile în Statul Membru de proveniență.

2010 - Anul European pentru combaterea sărăciei şi excluziunii sociale

Anul de combatere a sărăciei s-a încheiat, sărăcia a rămas…

Pe 8 decembrie, Ministerul Muncii, Familiei şi Protecției Sociale (MMFPS), a încheiat printr-o conferință cu caracter festiv **„Anul european pentru combaterea sărăciei şi excluziunii sociale"**. Evenimentul, desfăşurat la Palatul Parlamentului, a reunit organizații guvernamentale şi neguvernamentale, precum şi reprezentanți ai grupurilor afectate de excluziunea socială.

Anul **2010** a fost declarat de Uniunea Europeană **„Anul pentru combaterea sărăciei şi excluziunii sociale"**, obiectivul fiind sensibilizarea opiniei publice față de problematica sărăciei şi excluziunii sociale. De asemenea, statele membre UE şi-au luat angajamentul politic de a combate cele două fenomene.

În România, activitățile legate de acest proiect au fost derulate de MMFPS şi au fost concentrate în jurul a patru obiective:

- Recunoaşterea dreptului la o viață demnă şi la un rol activ în societatea celor care trăiesc în sărăcie şi sunt excluşi social;
- Stimularea responsabilității comune şi a participării la lupta împotriva sărăciei;
- Promovarea incluziunii sociale şi obținerea unui angajament politic care să ducă la acțiuni concrete de eradicare a sărăciei şi de combatere a excluziunii sociale;
- Asumarea acestor obiective de întreaga societate.

Olimpiada Copiilor **„Pentru viitor"**, concursul jurnalistic **„Jurnalistul-Actor social"** şi campania de informare şi promovare a drepturilor sociale, au fost principalele activități desfăşurate în România în **anul pentru combaterea sărăciei şi excluziunii sociale. Olimpiada copiilor „Pentru viitor"**, a avut ca scop valorificarea potențialului intelectual şi social al copiilor cu inclinații deosebite, dar care se află într-o situație de vulnerabilitate. Peste 400 de copii cu vârste cuprinse între 10 şi 14 ani, au participat la olimpiadă. Probele competiției au vizat talentele individuale ale participanților şi modul în care se pot exprima prin limbajul artistic şi prin inițiativele personale.

Competiția **„Jurnalistul-actor social"** s-a adresat jurnaliştilor specializați pe subiecte sociale, care s-au implicat prin scris în combaterea sărăciei şi a excluziunii sociale.

Irinel Radulescu,
PR Manager APWR

Spectacol la Casa de Cultura a Sindicatelor

În data de 12 decembrie la orele 16.00 la Casa de Cultura a Sindicatelor a avut loc un spectacol caritabil pentru copii afectați de boli rare, spectacol organizat de tinerii din Tineretul Social Democrat (TSD) Zalău.

Au fost invitați să ne încânte cu vocea lor atât interpretând colinde dar și cântece populare cunoscute, mai mulți interpreți îndrăgiți de muzică populară printre care și ansamblul Columna și Corul Seminarului Teologic din Zalău.

Intrarea la spectacol a fost liberă iar suma adunată, din donații 3000 RON va fi folosită pentru organizarea unui weekend terapeutic pentru copiii cu tulburări din spectrul autistic, care participă la ședințele de intervenție personalizată la Asociația Prader Willi din România.

Băican Cosmina,
psihopedagog APWR

Întâlnirea Consiliului Alianțelor Naționale

12 decembrie Paris

În cadrul Consiliului Alianțelor Naționale au fost analizate direcțiile de acțiune pentru Campania de Ziua Bolilor Rare din februarie 2011. A fost votat sloganul: RARE DAR EGALE și s-a decis concentrarea pe acțiuni care evidențiază inegalitățile în serviciile de sănătate adresate pacienților cu boli rare: inegalități între statele membre, inegalități la nivel național între diferite regiuni sau în cadrul aceleiași boli, între boli rare diferite, etc.

A fost selectat afișul pentru campanie și modalitățile de acțiune.

Dorica Dan,
președinte APWR

Masa Rotundă a Companiilor

13 decembrie Paris

Inițiată în 2004, EURORDIS - Masa rotundă a companiilor (ERTC) este un „club" de companii farmaceutice, cu un interes comun în bolile rare și dezvoltarea de medicamente orfane.

A fost prima manifestare de acest tip la care a participat Dorica Dan. Membrii convin să sprijine financiar activitățile EURORDIS și să beneficieze de dezvoltarea unui schimb fructuos între EURORDIS în sine, autoritățile guvernamentale și de reglementare, cadre universitare și reprezentanți ai pacienților. Aceste schimburi au loc în principal în atelierele bi-anuale ERTC. Există trei niveluri de apartenență: Sapphire, Emerald și Ruby - ultimul cu cea mai mare contribuție financiară. Companiile interesate în domeniul bolilor rare sunt invitate să devină membri în ERTC.

Dorica Dan,
președinte APWR

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

Decembrie 2010

După o toamnă lungă care ne-a permis continuarea lucrărilor la construcția Centrului Pilot de Referință pentru Boli Rare a sosit și iarna, cu zăpadă și temperaturi scăzute, iar lucrările au continuat la interior: compartimentări interioare, pereți, instalații, etc. De asemenea, am început procesul de achiziție a dotărilor necesare centrului, comanda acestora pentru lunile care vin.

Cu ocazia sărbătorilor de iarnă, Asociația Prader Willi din România, în colaborare cu Asociația Județeană „Sportul pentru toți" din Sălaj, a organizat activitatea „De Crăciun suntem mai buni!".

Sâmbătă 3 decembrie, ora 10 am, în cele două săli de curs ale Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii „LOUIS ȚURCANU", Timișoara, d-na prof. Maria Puiu, împreună cu voluntarii pentru boli rare din cadrul Organizației „Salvați Copiii", filiala Timiș și ai Alianței Naționale pentru Boli Rare din România și cu colaboratorii Asociației Prader Willi din România au organizat jocul „Play Decide" pe tema bolilor rare. Subiectele abordate au fost „Screening-ul neonatal" și „Diagnosticarea, informarea pacientului și consilierea genetică".

În zilele de 9-10 decembrie Dorica Dan a participat la prima întâlnire EUCERD la Luxemburg.

Uniunea Europeană joacă un rol de sprijin în materie de sănătate, deși responsabilitatea principală pentru organizarea de îngrijire a sănătății revine statelor membre (SM). Se acordă sprijin în domeniile în care activitățile pot funcționa doar cu sprijin european: domeniul bolilor rare (RD) a fost identificat de către instituții, autorități și experți ca fiind unul dintre aceste domenii. Finanțarea pentru bolile rare este asigurată de către Direcția Generală pentru Cercetare (DG Research) și Direcția Generală pentru Sănătate și Consumatori (DG SANCO), pentru a promova reunirea de cunoștințe la nivel european.

În ziua de 14 decembrie a fost organizată la București o întâlnire a organizațiilor și instituțiilor care au în derulare proiecte în cadrul Programului Norvegian de Cooperare și Dezvoltare Sustenabilă în România și Bulgaria. Au participat promotorii și partenerii din proiecte.

În cadrul întâlnirii s-a evaluat stadiul de implementare a proiectelor, au fost analizate diverse situații și a fost completat un chestionar de evaluare privind colaborarea cu Innovation Norway. De asemenea, a fost menționat și viitorul program de finanțare, cu precizarea că negocierile încă nu s-au încheiat.

Întâlnirea a fost deosebit de pozitivă și a oferit șansa partenerilor să se întâlnească și să analizeze stadiul proiectelor.

În data de 19 decembrie 2010, începând cu orele 16.00, la Școala Gimnazială Corneliu Coposu din Zalău, 30 de copii cu dizabilități, sprijiniți de voluntari, s-au întrecut prin activități sportive, jocuri interactive, dans și colinzi.

Jocurile care au pus la încercare cele două echipe au avut mult haz, reușind să ne bine dispună și să îi antreneze și pe aparținători în încurajarea concurenților.

Până la finalul competiției, ambele echipe au ajuns pe locul I, concurenții fiind premiați chiar de Moș Crăciun, „prezent la datorie" și în acest an.

Dorica Dan,
Coordonator proiect

The Norwegian-Romanian Partnership (NoRo) for progress in Rare Diseases

December 2010

After a long fall, which allowed us to continue the construction work on the Pilot Reference Center for Rare Diseases, the winter arrived, with snow and low temperatures, work continued on the interior: interior partitions, walls, plumbing, etc.

We also began the process of acquiring the equipment, necessary for the center, ordered for the months to come.

During the winter holidays, Romanian Prader Willi Association, in collaboration with the Association County „Sports for All" - Salaj, organized the activity called „Christmas a reason to become better."

Saturday, December 3, 10 a.m., students from two classrooms from Louis Turcanu Emergency Hospital for Children, Timisoara, Ms. Prof. Maria Puiu, along with the volunteers from the Organization „Save the Children", Timis branch, Romania National Alliance for Rare Diseases and the Romanian Prader Willi Association collaborators organized „Play Decide" on rare diseases. The following topics were discussed „Neonatal Screening" and „Diagnosis, genetic counseling and patient information."

On December 9 - 10, I attended the first EUCERD meeting in Luxembourg.

The European Union has a supporting role in health, although the primary responsible for organizing the health care system are the Member States (MS). It provides support in areas where activities can only work with the European support: the rare diseases domain (RD) was identified by the institutions, authorities and experts as one of them. Funding for rare diseases is ensured by the Directorate - General for Research (DG Research) and Directorate General for Health and Consumer Policy (DG SANCO) to promote the pooling of knowledge at European level.

On December 14 a meeting was held in Bucharest, with the organizations and institutions that have ongoing projects in the Norwegian Cooperation Program and Sustainable Development in Romania and Bulgaria. In the project participated promoters and partners.

During the meeting the implementation of the projects was reviewed, various situations were analyzed, and a questionnaire was completed regarding to the collaboration with Innovation Norway. It was also mentioned the financing program and the future stating on which negotiations were not concluded yet. The meeting was very positive and for the partners, offered the opportunity to meet and review the progress of projects.

On December 19, 2010, at Middle School Corneliu Coposu, Zalau, 30 children with disabilities, helped by volunteers, have competed in sports, interactive games, dance and Christmas carols.

The games that have tested the two teams, created so much fun, family members were encouraging competitors.

By the end of the competition, both teams have reached the first place, the competitors being rewarded by Santa Claus, „present for duty" this year too.

Dorica Dan,
Project coordinator

Traducere Darkó Emese, psihopedagog APWR

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