ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Nr. 20 Februarie 2011

Oameni RARI și Bolile RARE

ZIUA BOLILOR RARE

28 Februarie 2011

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
Câra Simona

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
Contribuţia membrilor ANBRaRo la crearea de servicii pentru pacienţii cu boli rare din România 4

Pagina pacientului
Povestea mea 5
Povestea mea 5

Pagina specialistului
Minidicţionar de termeni psihopedagogici 6

Evenimente 9

Evenimente - Creaţie
În căutarea trandafirului pierdut 13

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**

Contribuția membrilor ANBRaRo la crearea de servicii pentru pacienții cu boli rare din România

Asociația Prader Willi din România (APWR)

- **Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare** deschis în anul 2005
- 2 servicii acreditate
- Autorizați pentru capacitate de cercetare
- Autorizați pentru formarea adulților, 5 cursuri autorizate de MMSSF (Ministerul Muncii, Solidarității Sociale și Familiei), 1 curs acreditat de CMR (Colegiul Medicilor din România)
- Implementare standarde ISO 9001
- **Centrul Pilot de Referință pentru Boli Rare**
- eUniversitate
- 2 reviste
- Cărți, broșuri, ghiduri, etc.

Alianța Națională de Boli Rare (ANBRaRo)

- *Reunește eforturile organizațiilor de pacienți cu boli rare*
- Înființată în august 2007 la inițiativa și printr-un proiect al APWR
- Acreditată pentru servicii de informare privind bolile rare

Acțiuni importante:

- Ziua Bolilor Rare
- Congrese și conferințe naționale și europene
- Formarea de grupuri de lucru pe PNBR (Planul Național de Boli Rare)
- Instruirea membrilor alianței
- Proiect CEE Trust – 3 5000 eur
- EUROPLAN
- Congresul Balcanic de Boli Rare

Asociația „Inima Copiilor"

Toată activitatea asociației este direcționată în scopul ajutorării copiilor cu MCC și dezvoltarea cardiochirurgiei pediatrice în țara noastră.

Activități:

- Campania pentru realizarea primului centru de cardiochirurgie pediatrică din București, la spitalul „Marie Curie"
- Dotarea cu aparatură medicală a secției de cardiochirurgie pediatrică a Institutului Inimii Cluj; valoare: 475 600 Euro
- 14 300 de ore de voluntariat

Asociația de Epidermoliză Buloasă

- *Scopul: Îmbunătățirea calității vieții pacienților afectați de EB (epidermoliză buloasă)*
- Tabere: 2008, 2009, 2010=4 300 ron
- Informare: 500 ron
- Campanii 2% (2008/2009/2010)=7 000 ron
- Evenimente (2007/2008/2009/2010)=3000 ron
- Congrese EB=9 000 ron
- Nu are servicii acreditate
- 1 persoană angajată permanent
- 1 040 de ore de voluntariat/an

Asociația Națională Miastenia Gravis

- Centrul Național de Informare Miastenia Gravis INFO MG_RO
- Tipărirea unui tratat medical de specialitate "Miastenia Gravis și afecțiunile înrudite" de H. Kaminski, traducere în limba română
- Distribuție de materiale
- Ore voluntariat/an= 4 212 ore
- Nu are angajați

Asociația Parent Project pentru Cercetare și Asistență în Distrofia Musculară

- Diagnosticarea genetică a copiilor și familiei în clinici de prestigiu din țară și din străinătate
- Consiliere, informare și training pentru părinți
- 26 de voluntari
- 1 serviciu acreditat

Asociația PKU Life România

- Consiliere pacienți cu fenilcetonurie
- Asigurare produse dietetice
- Demersuri către Ministerul Sănătății pentru diagnostic și tratament
- *5 000 Euro, donații de produse dietetice (+10000 Euro donații de produse dietetice din partea altor organizații) în anul 2010*
- 4 voluntari/250 ore de muncă/an
- Acreditare expirată

Societatea Română de Genetică Medicală

- Servicii de educație medicală continuă
- Educația curriculară a studenților
- Cercetare în bolile rare
- Promovarea nevoilor bolnavilor cu boli rare
- Sprijinirea asociațiilor de pacienți în demersurile de asigurare a politicilor medicale adecvate și sensibilizarea, informarea populației pentru profilaxia acestor boli
- *Organizarea de cursuri postuniversitare de educație continuă în Genetica medicală, pentru diverse specialități medicale*
- *Capacitate de cercetare - dezvoltare-inovare*
- *Voluntari cu activitate vizibilă: 150 - minim 7500 ore/an*

Asociația Română de Osteogeneză Imperfectă „Oameni fragili"

Serviciile și activitățile sunt adresate persoanelor care suferă de maladia Lobstein (osteogeneză imperfectă).

- Organizația are 5 membri
- Nici un serviciu acreditat

Servicii și activități:

- Mediatizarea informațiilor legate de această boală
- Sprijinirea persoanelor care suferă de această boală
- Colaborarea cu specialiști din țară și străinătate din acest domeniu
- Stimularea cercetărilor științifice în vederea găsirii celor mai bune tratamente pentru această maladie

Povestea mea

Sunt Carmen Cordea, mama unei fetițe cu fenilcetonurie, Roxana Iulia. Sunt fericita mamă a unei fetițe cu fenilcetonurie, în condițiile în care un astfel de diagnostic în România mai lasă loc fericirii. De ce ?

Pentru că într-o țară în care nu se face screening generalizat pentru diagnosticarea bolii, am avut norocul să nasc într-o maternitate care făcea testele de diagnostic. Pentru că acum, pot procura în țară produsele dietetice. Pentru că Ministerul Sănătății asigură, în sfârșit, tratamentul pentru fenilcetonurie. Când fetița avea 6 săptămâni, am fost internată la Centrul Pku din Cluj pentru analize. Diagnosticul s-a confirmat. Pentru a mă informa, am cerut medicului o carte despre fenilcetonurie. Am primit de la Centrul Pku din Cluj substituentul proteic, odată cu informația că în România nu se găsesc alimente pentru această dietă. Curând, aveam să aflu câtă disperare îți poate aduce acest lucru. Am cumpărat din Germania, făină, paste și celelalte produse hipoprotidice. Când fetița avea 9 luni, am rămas fără substituent proteic. Am fost în audiență la Ministerul Sănătății. Mi-era imposibil să-l cumpăr. Să ai un copil cu fenilcetonurie în brațe și să nu ai mâncarea de care depinde viața lui. Situația s-a repetat în fiecare an. Am apelat la cunoscuți din străinătate, pentru a procura substituentul de care depindea copilul meu și pe care eu nu aveam bani să-l cumpăr. Anual, Centrul Pku din Cluj îmi asigura 15% din necesarul de substituent. Medicul îmi indica doze de substituent mai mici decât necesarul copilului, dată fiind lipsa acestuia. Nefiind mulțumită de ritmul în care se dezvolta fizic și aflând din cărți care sunt nevoile reale ale dietei, am încercat să-i sugerez medicului că are nevoie de alte cantități... Răspunsul a fost „Categoric, nu! Nu este adevărat. Nu are nici o legătură substituentul cu dezvoltarea fizică.” Ce am făcut? Nu am mai contrazis medicul, dar nici nu am respectat indicațiile în privința cantității de substituent: am respectat cifrele din cărți și am continuat să-i fac rost de el din străinătate, clandestin.

În 2005 s-a înființat Asociația PKU Life România, cu sprijinul Caritas Catolică Oradea. M-am trezit președinta asociației pentru că era prea multă frustrare, durere și foarte intensă dorința de a-i ajuta pe cei care treceau prin aceleași suferințe ca și mine și pentru că nu era nimeni care să scrie un memoriu sau să facă demersuri pentru ca tuturor copiilor cu pku să le fie mai bine. Voiam ca toți copiii cu pku să aibă o pâine bună pe masă, să știe că există pâine, paste, dulciuri și pentru ei. Voiam să informez mamele despre cât de importantă este dieta, despre cât de important este substituentul. Medicul nu le-a subliniat mamelor niciodată importanța substituentului, dar le critică sever că nu țin dieta. Am desființat mitul dietei pku fără substituent, la care medicii țineau foarte mult (în lipsa acestuia, valorile phe în sânge sunt mari, generând probleme chiar în condițiile respectării unei diete hipoprotidice).

Acum, Roxana Iulia are 16 ani. Pare o adolescentă ca oricare alta. E o adolescentă cu bucuriile specifice vârstei. Dar câtor copii li se va fura copilăria și câte familii vor mai suferi până ce screeningul pku se va face în mod responsabil în toate maternitățile din România?

Mama unui copil
cu fenilcetonurie (pku)

Povestea mea

Mă numesc C.I., am un băiețel de 5 luni suferind de epidermoliză buloasă, această boală cruntă care m-a speriat îngrozitor la început, crezând și convinsă fiind că este fatală. Primul lucru pe care l-am făcut a fost să încep să mă informez cu ajutorul internetului, dar care m-a copleșit și în loc să mă elucideze m-a speriat și mai tare.

Credeam că nu voi putea să mă bucur de tot ceea ce însemna primul meu copil, primul pas, prima năzdrăvănie, primul cuvânt. Totuși am înțeles rapid că deși nu există un medicament, un tratament pentru această afecțiune, îmi mai rămâne grija, un mod aparte de a-l crește și de a-i oferi protecție permanentă. Dar aveam nevoie de cineva care să mă îndrume, să-mi împărtășească din experiența sa și să mă ajute pe cât posibil să mă feresc de eventualele greșeli. Așa am descoperit Mini Debra, asociația fiică a mamei Debra Internațional care mi-a fost alături, m-a sprijinit și ajutat să trec mai ușor peste momentele grele și dificile din viața mea, să înfrunt cu mai mult curaj, încercarea și provocarea destinului.

Mama unui copil
cu epidermoliză buloasă

Minidicționar de termeni psihopedagogici

agnozie - imposibilitatea recunoașterii obiectelor după calitățile lor: formă, culoare, greutate, temperatură, etc, deși funcțiile senzoriale elementare respective (văz, auz, sensibilitate superficială și profundă) sunt intacte. (adj. agnozic)
Sursa: Dicționar medical, L. Manuila, A .Manuila, M. Nicolim/Edit. CERES, București/1997

anamneza - (gr. anamnezis - amintire), în clinica medicală, investigare, fie directă a unui caz, fie a persoanelor din anturajul acestuia, în scopul obținerii de informații privind antecedentele sale personale, sau accidentale morbide precedente. În psihiatrie, prin a. se urmărește reconstituirea etiologiei respectivei psihopatii sau psihoze în vederea unei psihoterapii adecvate. Prin extensie, în psihologie, a se aplica analogic ca o secvență a biografiei psihologice, în vederea stabilirii originii și condițiilor dezvoltării unor particularități individuale (trăsături de caracter, sentimente, capacități, vocație, etc).
Sursa: Paul Popescu Neveanu/Dicționar de psihologie/Edit. Albatross/1978

asistent maternal - persoană autorizată care desfășoară la domiciliul propriu activități de îngrijire, educație, recuperare și socializare în vederea dezvoltării armonioase și a reintegrării/integrării sociale și familiale a copilului în dificultate (inclusiv a celui cu deficiențe sau handicap) primit în plasament sau încredințare.
Asistenți maternali - ocupații componente:
- asistenți maternali generaliști
- asistenți maternali pentru copilul cu handicap sever
- asistenți maternali pentru protecția în regim de urgență a copilului
- asistenți maternali pentru copilul delincvent.
Sursa: www.mmssf.ro

asistent personal - este persoana care supraveghează, acordă asistență și îngrijire copilului sau adultului cu handicap grav, pe baza programului individual de recuperare și integrare socială a persoanei cu handicap, elaborat de comisiile de expertiză medicală pentru adulții cu handicap și, respectiv, de comisiile de expertiză medicală a copilului cu handicap, potrivit prevederilor art. 2 alin. (3)-(5) din Ordonanța de Urgență a Guvernului nr. 102/1999 privind protecția specială și încadrarea în muncă a persoanelor cu handicap, cu modificările și completările ulterioare.
Sursa: Publicat în Monitorul Oficial al României nr. 232 din 7 mai 2001- (Art. 1.)

atelier protejat - perimetru/spațiu special amenajat ce poate asigura posibilitățile de muncă remunerată sau de readaptare profesională pentru persoanele cu dizabilități/handicap care nu pot face față exigențelor din unitățile economice obișnuite sau concurenței de pe piață.
Sursa: Alois Ghergut /„Sinteze de psihopedagogie specială”/Edit. Polirom/2005

cadre didactice itinerante și de sprijin - cadre specializate ale școlii speciale care desfășoară activități de recuperare și dezvoltare psihofiziologică a copilului cu dizabilități și acordă asistență psihopedagogică sau de consiliere curriculară elevilor cu dizabilități integrați individual în școala obișnuită, în vederea depășirii dificultăților de învățare și de integrare școlară și socioprofesională.
Sursa: Alois Ghergut /„Sinteze de psihopedagogie specială”/Edit. Polirom/2005

deficiența - constă într-o anumită pierdere din punct de vedere structural (anatomic) sau funcțional (fiziologic, psihic), cu referire la anumite părți, sisteme sau subsisteme/organe ale organismului uman care, în aceste condiții, nu mai funcționează la parametri obișnuiți, constatați la celelalte persoane, de o manieră cronică și constantă.
Sursa: „Clasificare Internațională a deficiențelor, incapacităților și handicapurilor”- O.M.S.-1980, (GIBB,C.; DONKERSLOOT,P.,1991)

discalculia - perturbare în mecanismele înțelegerii și efectuării operațiilor de calcul la copiii cu inteligență normală. d. este însoțită de tulburări ale organizării spațiale. Este o deficiență tranzitorie și remediabilă.
Sursa: Paul Popescu Neveanu/Dicționar de psihologie/Edit. Albatross/1978

disartrie - (gr. dys - greu, arthon - articulație), tulburare a limbajului, caracterizată prin confuzie în articularea cuvintelor, ca și prin modificări ale ritmului, intonației și expresivității vocii. Se observă în unele boli ale sistemului nervos, în paralizia generală progresivă, în unele intoxicații alcoolice. Este de origine cerebrală. Simptomele dislalice grave sunt similare, d. ușoare.
Sursa: Paul Popescu Neveanu/Dicționar de psihologie/Edit. Albatross/1978

disfazie - în general ceea ce în logopedie poartă denumirea de „afazie”, cu deosebirea că nu semnifică anularea comunicării decât în cazuri foarte rare, bolnavii disfazici dorind întotdeauna să comunice. d. reprezintă tulburări de limbaj (dis - dificultate, tulburare, phasis - vorbire) care au la bază totdeauna o tulburare organică, neuronală,

de origine centrală, în general fiind vorba de leziuni ale centrului vorbirii (în frontal 3, temporal şi parietalul inferior), de natură vasculară, tumorală sau traumatică. În aprecierea tulburării comprehensiunii şi expresiei limbajului, trebuie avut întotdeauna în vedere eliminarea unei stări psihotice, a unei stări profunde de deteriorare cognitivă (demente) sau a unei nedezvoltări cognitive (oligofrenii). d. impun un tratament logopedic, de reînvățare a limbajului. În cadrul d. sunt descrise: surditatea verbală, intoxicația prin cuvânt, amnezia verbală, parafazie, alexie sau cecitate verbală, dissintaxia şi jargonofazia.)

Sursa: Paul Popescu Neveanu/Dicționar de psihologie/Edit. Albatross/1978

ecolalie - fenomen patologic de „vorbire după ecou", de repetare automată a cuvintelor şi gesturilor interlocutorului. Se numeşte ecofrazie când constă din repetarea propozițiilor.

Sursa: Paul Popescu Neveanu/Dicționar de psihologie/Edit. Albatross/1978

incluziunea socială - reprezintă un set de măsuri şi acțiuni multidimensionale din domeniile protecției sociale, ocupării forței de muncă, locuirii, educației, sănătății, informării şi comunicării, mobilității, securității, justiției şi culturii, destinate combaterii excluziunii sociale.

Sursa: www.mmssf.ro

meloterapia - este o formă a psihoterapiei în care muzica este folosită ca mijloc de exprimare (în loc de vorbire) şi care este indicată de terapeut în funcție de problemele fiecărui pacient. Astfel pot fi tratate agresivitățile ascunse, tulburările mentale sau afective, anumite blocări, dar şi câteva boli psihosomatice, cum ar fi astmul sau problemele de alimentație. Meloterapia poate lua două forme: a) o modalitate activă - practica unui instrument muzical; b) o modalitate pasivă - ascultarea muzicii.

Sursa: http://www.terapii-naturiste.com/terapii_naturiste/alte_terapii/meloterapia/meloterapie.htm

pareză - deficit motor parțial, de intensitate uşoară sau moderată; paralizie parțială, incompletă, manifestată prin diminuarea forței musculare care permite mişcări de amplitudine redusă; poate avea mai multe forme: hemipareza (este afectată o jumătate a corpului), monopareza (afectat un singur membru/segment), parapareza (afectate membrele inferioare) şi tetrapareza (sunt afectate toate membrele corpului).

Sursa: Alois Ghergut/"Sinteze de psihopedagogie specială"/Edit. Polirom/2005

plan de servicii personalizat - reprezintă un cadru de organizare a intervenției specializate pentru persoanele cu cerințe speciale incluse într-un program de intervenție şi recuperare care permite planificarea şi coordonarea resurselor şi serviciilor personalizate/individualizate, asigurarea coerenței şi complementarității intervențiilor, fiind focalizat pe cerințele individuale ale persoanei.

Sursa: Alois Ghergut/"Sinteze de psihopedagogie specială"/Edit. Polirom/2005

psihopedagogul special - trebuie să posede următoarele competențe:

- capacități de realizare a obiectivelor în corespundere cu titlul didactic pe care îl posedă;
- cunoştințe sistematice despre om - subiect al procesului instructiv, recuperativ şi integrativ;
- abilități de realizare a instruirii şi educației copiilor/elevilor din instituțiile speciale şi cele generale;
- capacități de examinare şi diagnostic sociopsihopedagogic;
- deprinderi de aplicare a metodelor generale şi particulare de activitate psihopedagogică;
- abilități de activitate psihoprofilactică şi corectiv-compensatorie.

De asemenea, specialistul trebuie să cunoască problemele cu care se confruntă cei aflați în dificultate, să găsească şi să stabilească modalități concrete de soluționare a acestora, să promoveze metode alternative de depăşire a impedimentelor, să stabilească un diagnostic social corect.

Sursa: www.integration.ro

Ziua Internațională a Bolilor Rare 2011

În acest an campania națională cu tema „Inegalități ale serviciilor de sănătate pentru bolile rare”, lansată cu ocazia Zilei Internaționale a Bolilor Rare, s-a desfășurat la fel ca și anul trecut atât la nivel de țară cât și la nivel de oraș.

În acest an promovarea campaniei a început prin lansarea sloganului „RARE DAR EGALE” susținut și promovat cu ajutorul colaboratorilor noștri din următoarele orașe: Zalău, Timișoara, Târgu-Mureș, Oradea, Cluj-Napoca, București, Brașov, Iași, Carei, Șimleu Silvaniei, Turda, Târgu-Jiu, Buziaș, Bacău. Campania Ziua Internațională a Bolilor Rare s-a promovat prin interviuri realizate de mass-media (posturi de radio, televiziune), comunicate de presă și articole publicate în ziare și reviste cu privire la bolile rare, postări pe internet, distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste) în locuri publice, școli, instituții medicale, prezentare spoturi, filmulețe, lecții pe tema bolilor rare în școli.

Dintre orașele care au desfășurat activități cu ocazia campaniei se menționează:

Zalău

- Workshop de abilitare;
- Marșul bolilor rare;
- Lecții de dirigenție și cultură civică, informare pe tema bolilor rare în școli;
- Distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste);
- Conferință de presă;
- Lansarea broșurii cu povești ale pacienților „Rare Inegale”;
- PlayDecide pentru cadre didactice, pentru persoane din sitemul sanitar, pentru reprezentanții autorităților locale și presa.

Timișoara

- Lecții tematice privind bolile rare în școli;
- Campanie stradală – materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste) distribuite de către medici, studenții de la medicină, precum și voluntarii pentru boli rare;
- Marșul bolilor rare;
- S-au organizat două manifestări dedicate bolilor rare la Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Louis Țurcanu” - una cu personalul medical, cealaltă cu părinții și bolnavii;

Târgu-Mureş

- Lecții tematice privind bolile rare în școli;
- Campanie stradală - materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste), distribuite de către medici, studenți, voluntari pentru bolile rare;
- Organizarea mesei rotundă la care au participat medici, specialiști, terapeuți, studenți.

București

- Simpozion privind bolile rare la Institutul de Ocrotirea Mamei și Copilului „Alfred Rusescu" (IOMC);
- Simpozionul dedicat Zilei Internaționale a Bolilor Rare „Rare dar Egale" la Universitatea de Farmacie și Medicină „Carol Davila";
- Asociația Română Spina Bifidă și Hidrocefalie a organizat întâlnirea cu tema „Rolul Familiei în Îngrijirea și Recuperarea Copiilor Bolnavi de Spina Bifidă și Hidrocefalie";
- Campanie stradală – distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste);

- Lecții tematice privind bolile rare în școli;
- Compania Națională de Căi Ferate „CFR" – S.A – a anuțat prin stațiile de amplificare: „Astăzi 28 februarie este Ziua Bolilor Rare, RARE DAR EGALE!".

Iaşi

- Simpozionul „Ziua Bolilor Rare 2011" – organizat la Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa";
- Lecții tematice privind bolile rare în școli;
- Distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste) de către medici, studenții de la medicină, voluntari.

Carei

- Lecții de dirigenție și cultură civică, informare pe tema bolilor rare în școli;
- Distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste);
- Marșul bolilor rare.

Cluj-Napoca

- Conferință despre bolile rare organizată la Spitalul de Pediatrie I;
- Distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste).

Buziaş

- Simpozion dedicat Zilei Bolilor Rare desfășurat la Fundația „Cristian Șerban", centru de referință în îngrijirea copiilor cu unele boli rare (hemofilie, talasemie, diabet zaharat la copil);
- Lecții tematice privind bolile rare în școli;
- Distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste).

Darkó Emese, psihopedagog APWR

Simpozionul

Diagnosticul specific, tratamentul şi evoluția pacienților cu unele boli rare

Cluj-Napoca, 25 februarie 2011

Ziua Internațională a Bolilor Rare a fost marcată la Cluj-Napoca în data de 25 februarie, prin organizarea, la inițiativa d-nei prof. dr. Paula Grigorescu-Sido a Simpozionului cu tema „Diagnosticul specific, tratamentul și evoluția pacienților cu unele boli rare”.

Aflat deja la a doua ediție, simpozionul organizat de catedrele de Pediatrie I, Nefrologie, Biochimie, Biologie Celulară şi Moleculară, Genetică Medicală şi Neurologie Pediatrică din cadrul Universității de Medicină şi Farmacie „Iuliu Hațieganu” Cluj şi de Centrul de Patologie Genetică din cadrul Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii Cluj a reunit specialişti implicați în managementul bolilor rare, studenți din cadrul UMF „Iuliu Hațieganu”, pacienți şi familiile acestora, organizații de pacienți şi reprezentanți ai presei.

Prezentările şi alocuțiunile celor prezenți au făcut referire la:

- resursele actuale ale Geneticii medicale din România;
- diagnosticul, evoluția şi tratamentul unor boli rare prin intermediul studiilor de caz prezentate de specialiştii prezenți la simpozion, cu accent pe bolile lizozomale, bolile metabolice – boala Fabry, bolile osoase congenitale – Acondroplazia, tumorile cardiace la copil, etc;
- necesitatea înființării unui Centru de Genetică medicală;
- importanța unei acțiuni comune şi coerente care să conştientizeze, să informeze şi să sensibilizeze persoanele şi instituțiile abilitate în vederea optimizării serviciilor necesare pacienților cu boli rare din România.

Evenimentul a fost posibil datorită sprijinului financiar al Companiei Farmaceutice Genzyme.

Asociația Prader Willi din România şi Alianța Națională pentru Boli Rare din România au fost reprezentate la acest eveniment de către psiholog Amalia Sabău, care, în lucrarea cu tema „NoRo - un vis devenit realitate”, a prezentat stadiul de implementare a Proiectului „Parteneriat Norvegiano-Român pentru progres în bolile rare” şi

serviciile ce urmează a fi create în cadrul acestui proiect.

Mulțumim pe această cale organizatorilor, medicilor specialişti din Cluj-Napoca, pacienților şi tuturor celor prezenți. Eforturile lor coroborate au conferit valoare şi pragmatism acestui eveniment, iar curajul pacienților care ne-au împărtăşit din experiența parteneriatului lor cu boala rară, ne-a sensibilizat pe toți cei prezenți şi ne-a dat putere să luptăm mai departe pentru a transforma visul nostru comun în realitate – creşterea calității vieții persoanelor ce suferă de boli rare şi integrarea lor în comunitate.

Amalia Sabău, psiholog APWR

„O şansă pentru o viață demnă”

În data de 14.02.2011 la Ministerul Muncii a fost organizată o întâlnire a partenerilor din proiectul „O şansă pentru o viață demnă”, proiect în cadrul căruia Ministerul Muncii este aplicantul principal iar partenerii sunt: Bernard Brunhes International, Asociația Prader Willi din România şi Alianța Națională pentru Boli Rare.

Proiectul este finanțat prin Fondul Social European, se va derula timp de 36 de luni, având ca obiectiv principal: îmbunătățirea competențelor profesionale ale persoanelor care oferă îngrijire persoanelor cu dizabilități şi persoanelor suferind de boli rare din România pentru acordarea de servicii de calitate. La întâlnire s-au analizat activitățile care urmează să fie derulate în cadrul proiectului.

Dorica Dan, preşedinte APWR

Ziua Internațională a Bolilor Rare

Asociația Prader Willi din România în parteneriat cu Societatea Română de Genetică Medicală, cu sprijinul Universității de Medicină și Farmacie "Carol Davila" București au organizat Simpozionul dedicat Zilei Internaționale a Bolilor Rare 2011 „Rare dar egale" în data de 24 februarie.

Au participat părinți, pacienți, specialiști din întreaga țară, reprezentanți ai Ministerului Sănătății, Agenția Națională a Medicamentului, organizațiile profesionale și comisiile de specialitate, presa scrisă și televiziunea.

Temele abordate au fost multiple: de la strategia națională și europeană de boli rare la evaluare, de la diagnostic la sprijin social și juridic în bolile rare. A fost abordată situația actuală în sistemul sanitar din România și s-a făcut o analiză a unităților de genetică și a resurselor umane în genetica românească. S-au prezentat serviciile accesibile pacienților dar și cele create de organizațiile de pacienți iar reprezentanții autorităților au răspuns întrebărilor pacienților. S-a organizat o masă rotundă cu tema: Medicamentele orfane și bolile rare în România și o conferință de presă.

Dorica Dan,
preşedinte APWR

Documentar despre hipertensiunea pulmonară

Asociația de Hipertensiune Arterială Pulmonară HTAP România a organizat în data de 16 februarie la Cluj-Napoca un eveniment de prezentare a filmului „Hope: viața în program", un documentar despre această boală.

După film, s-a organizat o dezbatere pe marginea acestui material. Au fost prezenți: dna. Iuliana Ciugulea - realizatoarea documentarului și prof. dr. Radu Căpâlneanu - coordonatorul Programului Național de HTAP Cluj.

Evenimentul a fost bine mediatizat, singurii care au lipsit de la acest eveniment au fost pacienții. Din partea APWR au participat Dorica Dan și Zsuzsa Lázár.

Dorica Dan, preşedinte APWR

Activitate la Liceul Pedagogic „Gheorghe Şincai”

Ziua de luni, 28 Februarie 2011 a fost o zi specială pentru Liceul Pedagogic „Gheorghe Şincai” din Zalău, în cadrul căruia, pe parcursul a 5 ore, s-a derulat o acțiune de informare și conștientizare a elevilor, organizată cu ocazia marcării Zilei Internaționale a Bolilor Rare.

Asociația Prader Willi din România în colaborare cu Asociația Caritas Catolica, prin intermediul Centrului de Consiliere şi Sprijin pentru Persoane cu Dizabilități - CCSPD Zalău, au organizat “Ateliere de Abilități” pentru 10 clase din cadrul Liceului Pedagogic, care au pus la dispoziție o sală şi au promovat acțiunea în rândul elevilor şi a cadrelor didactice.

Cum s-a derulat acțiunea? Au fost organizate 6 ateliere la 6 mese diferite, conduse fiecare de câte o persoană cu dizabilități, un voluntar şi un stand de informare despre bolile rare.

Fiecare atelier a fost reprezentat printr-un joc de punere în situația unei persoane cu deficiență şi în acelaşi timp o testare a abilităților elevilor participanți. De exemplu: un puzzle din obiecte care trebuia făcut legat la ochi, nişte cutiuțe care trebuiau împerecheate după cum se auzeau că seamănă în momentul când le scuturai, alte cutiuțe din care trebuia să distingi ce miros vine (piper, sare etc.), o masă la care trebuia să citeşti un text cu cuvinte în care literele erau întoarse făcând referire la dislexie, o masă de unde puteai cumpăra fructe sau legume, doar dacă reuşeai să reții cum se cere în limbajul semnelor, şi pentru a te deplasa acolo trebuia să foloseşti un fotoliu rulant.

Standul cu materiale informative era supravegheat de o persoană cu dizabilități produse de o boală rară. Această persoană reuşea să facă o prezentare pentru fiecare clasă de elevi şi să-i provoace la joc. Aceştia, conştienți de provocare interacționau cu conducătorii de jocuri şi recepționau noi informații despre bolile rare.

Fiecare din cele 10 clase au avut la dispoziție o jumătate de oră, în care, noi cei prezenți acolo, considerăm că prin jocurile şi informațiile oferite, am contribuit puțin la educarea tinerilor în sensul acceptării şi acordării de şanse egale, celor cu dizabilități produse de boli rare.

Maria Brazdău, asistent social APWR şi coordonator CCSPD Zalău

Întâlnire pentru a stabili posibilități de colaborare în cercetare între România și Ungaria

În data de 15 februarie 2011, la Oradea s-au întâlnit 15 reprezentanți ai diferitelor instituții și ONG-uri din cele două țări.

S-au discutat posibilități de colaborare, teme de cercetare transfrontaliere, cu posibilitatea de a aplica la Programul de Cooperare Transfrontalieră Ungaria - România 2007-2013. Ideile de proiect care trebuie dezvoltate au fost legate de comunicarea medicală (studiu transnațional atât din punctul de vedere a cadrelor medicale cât și din punctul de vedere al pacienților), dar și de patologia în bolile rare cu date comparative între cele două țări. Se dorește și dezvoltarea de curricule pentru universitățile de medicină despre comunicarea medicală, formare în acest domeniu, cât și analiza narativelor pacienților.

Zsuzsa Lázár, APWR

În căutarea trandafirului pierdut

Dorințele, sunt baloane de săpun, când unele se sparg, altele apar. Și multe din ele poate nu vom vedea niciodată că s-au născut, abia după ce s-au spart și atunci e prea târziu să le reînviem.

Și ne dorim toată viața, lucruri pe care nu le avem... Așa evităm să apreciem acele lucruri frumoase pe care le avem acum și aici. Nu, noi visăm la lună și nu vedem strălucirea minunată a stelelor din viața noastră...

Nu știu cum ești tu, dar eu îmi doresc întotdeauna altceva... Când am un trandafir roz, îl las să cadă jos, plec în căutarea unui trandafir roșu, eu vreau un trandafir roșu. L-am găsit! Hmmm, totuși parcă e mai gingaș cel roz... Acesta e plin de spini și e prea roșu, îi dau drumul repede din mână, trebuie să mă grăbesc să-l iau de jos pe cel roz.

Trec prin locuri minunate dar, NU... nu am timp să mă opresc să privesc frumusețea lumii, lasă, poate o dă în reluare la TV. Cu greu și obosită ajung la locul în care era trandafirul roz. „Offf, nu mai e!!! Cine a îndrăznit să ia trandafirul MEU? Strig tare... (nu aștept răspuns, doar vreau să arăt durerea mea oamenilor)".

Brusc, lângă mine apare o fetiță, de vreo 7 anișori, îmi zice cu o teamă în voce..." N-am vrut să-ți fur trandafirul! dar m-am împiedicat de el în timp ce mă plimbam. M-am aplecat și l-am luat în mână, nu a avut spini și mi-a fost ușor să-l țin lângă mine, așa că mi-am continuat plimbarea, în drumul meu am mai găsit câțiva trandafiri aruncați, i-am adunat pe toți într-un buchet, n-are rost să rămână singur dacă sunt și alți aruncați, precum el. Ți-i dăruiesc ție pe toți, eu am avut ocazia să mă bucur de parfumul lor, cât timp i-am adunat. Acum sunt ai tăi, bucură-te tu!"

Am rămas fără cuvinte, nu am zis nici măcar un mulțumesc, i-am zâmbit puțin, și am privit-o cum se îndepărta. De ea s-a apropiat o femeie (probabil mama ei), a strigat-o și i-a dat un băț, mirată o aținteam cu privirea, fetița desface acel băț și continuă să meargă, asigurându-se cu bățul că nu e nimic în fața ei, și merge și merge încrezătoare în ea.

Fetița era oarbă fizic, dar cel mai important... ce greu a fost să-mi dau seama că eu sunt oarbă sufletește!

Câra Simona

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

Februarie 2011

Construcția centrului pilot de boli rare a continuat în luna februarie cu lucrări la interior, atât cât timpul ne-a permis. Au fost achiziționate materiale necesare finalizării clădirii și a fost întocmită lista cu echipamentele, mobilierul și dotările interioare necesare. A început recepția echipamentelor din contribuția Ministerului Sănătății.

În aceasta perioadă s-a acordat atenție activităților de stimulare a sustenabilității proiectului, au fost depuse proiecte noi și se caută soluții pentru asigurarea continuității serviciilor demarate. Astfel, în data de 14.02.2011 la Ministerul Muncii a fost organizată o întâlnire a partenerilor din proiectul „O șansă pentru o viață demnă", proiect în cadrul căruia Ministerul Muncii este aplicantul principal iar partenerii sunt: Bernard Brunhes International, Asociația Prader Willi din România și Alianța Națională pentru Boli Rare.

Proiectul este finanțat prin Fondul Social European, se va derula timp de **36 de luni**, având ca **obiectiv principal**: îmbunătățirea competențelor profesionale ale persoanelor care oferă îngrijire persoanelor cu dizabilități și persoanelor suferind de boli rare din România pentru acordarea de servicii de calitate. La întâlnire s-au analizat activitățile care urmează să fie derulate în cadrul proiectului.

În data de 15 februarie 2011, la Oradea s-au întâlnit 15 reprezentanți ai diferitelor instituții și ONG-uri din România și Ungaria, la inițiativa APWR și a Dr. Janos Sandor de la Universitatea din Debrecen, membru în EUCERD.

S-au discutat posibilități de colaborare, teme de cercetare transfrontaliere, cu posibilitatea de a aplica la Programul de Cooperare Transfrontalieră Ungaria-România 2007-2013. Ideile de proiect care trebuie dezvoltate au fost legate de comunicarea medicală (studiu transnațional atât din punctul de vedere a cadrelor medicale cât și din punctul de vedere al pacienților), dar și de patologia în bolile rare cu date comparative între cele două țări. Se dorește și dezvoltarea de curricule pentru universitățile de medicină despre comunicarea medicală, formare în acest domeniu, cât și analiza narativelor pacienților.

Majoritatea activităților care au urmat în luna februarie au fost dedicate Zilei Internaționale a Bolilor Rare.

În acest an campania națională cu tema **„Inegalități ale serviciilor de sănătate pentru bolile rare"**, lansată cu ocazia Zilei Internaționale a Bolilor Rare, s-a desfășurat la fel ca și anul trecut atât la nivel de țară cât și la nivel de oraș. În acest an promovarea campaniei a început prin lansarea sloganului **„RARE DAR EGALE"** susținut și promovat cu ajutorul colaboratorilor noștri din următoarele orașe: Zalău, Timișoara, Târgu-Mureș, Oradea, Cluj-Napoca, București, Brașov, Iași, Carei, Șimleu Silvaniei, Turda, Târgu-Jiu, Buziaș, Bacău. Campania **Ziua Internațională a Bolilor Rare** s-a promovat prin interviuri realizate de mass-media (posturi de radio, televiziune), comunicate de presă și articole publicate în ziare și reviste cu privire la bolile rare, postări pe internet, distribuirea de materiale informative (cărți, pliante, fluturași, calendare, afișe, reviste) în locuri publice, școli, instituții medicale, prezentare spoturi, filmulețe, lecții pe tema bolilor rare în școli, organizarea de sesiuni PlayDecide, ateliere de abilitate, participarea la cele 6 conferințe organizate în 4 orașe ale țării: Tg. Mureș, Cluj-Napoca, Iași, și 3 conferințe în București.

Am participat la Conferința finală Europlan de la Roma. 2 dintre reprezentanții pacienților au fost prezenți la Conferința de la Bruxel.

Dorica Dan,
coordonator proiect

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

Febuary 2011

The construction of the Pilot Reference Center for Rare Diseases continued in February with work on the inside as much as time allowed us.

To complete the building, necessary materials were purchased, the equipment list was drawn up, interior furnishings and other needed equipment.

We began receiving equipment from the contributions of the Ministry of Health.

During this period attention was focused on the sustainability activities for the project, new projects were submitted and new solutions are sought to ensure the continuity of the started services.

On February 14, at the Ministry of Labour a meeting was organized with the partners of the project „A chance for a dignified life", in which the Ministry of Labour is the main applicant and the partners are: Bernard Brunhes International, Romanian Prader Willi Association and the Romanian National Alliance for Rare Diseases.

The project is funded by the European Social Fund, will run for 36 months, and the main objective is: to improve the professional skills of those who provide care for people with disabilities and people suffering from rare diseases in Romania in order to provide quality services.

At this meeting the activities which will be undertaken during the project were reviewed.

On February 15, 2011, in Oradea 15 representatives of various institutions and NGOs from Romania and Hungary, met at the initiative of RPWA and Dr. Janos Sandor from the University of Debrecen, EUCERD member.

They discussed the possibilities of cooperation, aspects of the cross-border research, with the possibility of applying at the Hungary - Romania Cross Border Co-operation Programme 2007-2013.

Project ideas that need to be developed were related to medical communication (transnational study concerning medical staff and patients) and to rare diseases pathology with comparative data between the two countries. It is needed to develop a curriculum on the medical communication for medical universities, training in this field and an analysis of the patient narratives.

Most of the activities that followed in February were dedicated to the International Rare Disease Day.

This year the national campaign on „Inequalities in health services for rare diseases", launched on the International Rare Diseases Day was held at national and city level just like last year. The campaign started this year with the slogan „RARE BUT EQUAL" supported and promoted by our partners in the following cities: Zalău, Timişoara, Târgu-Mureş, Oradea, Cluj-Napoca, Bucureşti, Braşov, Iaşi, Carei, Şimleu Silvaniei, Turda, Târgu-Jiu, Buziaş, Bacău. The International Rare Disease Day campaign was promoted through media interviews (radio, television) press releases and articles published in newspapers and magazines on rare diseases, internet postings, distribution of informative materials (books, leaflets, flyers, calendars, posters, magazines) in public places like schools, medical institutions, presentation of commercials, videos, lessons on rare diseases in schools, PlayDecide sessions, ability workshops, participation at six conferences held in four cities in the country: Tg. Mureş, Cluj-Napoca, Iaşi, and 3 conferences in Bucharest.

I attended the EUROPLAN final conference in Rome. Two of the patients' representatives attended the conference in Brussels.

Dorica Dan,
project coordinator
Traducere Cosmina Băican şi Emese Darkó

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 –

INNOVATION NORWAY