ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Nr. 24 Iunie 2011

Oameni RARI și Bolile RARE

Deschiderea Centrului Pilot de Referință pentru Boli Rare „NoRo”

În data de 28 iunie 2011 la Zalău a avut loc deschiderea oficială a Centrului Pilot de Referință pentru Boli Rare „NoRo”.

»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

Redactori
Amalia Sabău, Mihaiela Fazacaş
Cosmina Băican, Darius Porumb
Zsuzsa Lázár, Darkó Emese
Maria Brazdău, Paula Cuibuş

Colaboratori
Andreea Lăzăroiu, Mariana Harabagiu,
Gall Sabina

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
Centrul de Boli Rare Agrenska din Suedia 4

Pagina pacientului
Distonia cervicală 6

Pagina specialistului
Modelul Frambu - Responsabilizarea pacienţilor şi a familiilor 8

Noutăţi şi evenimente 10

Actualizare proiect
Descriere servicii NoRo 16

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**

Centrul de Boli Rare Agrenska din Suedia

La Centrul de Boli Rare Agrenska din Suedia oferim programe pentru copii și adulți care suferă de boli sau prezintă dizabilități, pentru familiile lor și pentru specialiștii implicați.

Agrenska are 74 de angajați și este Centru Național de Competență pentru Boli Rare.

Grupuri cărora ne adresăm:

- copii cu diferite diagnostice, părinți ai copiilor, rude ale copiilor, frați și surori, adulți cu diferite diagnostice;

Programe:

- program pentru familie;
- program pentru adulți;
- servicii respiro;
- asistență;
- seminarii educative;
- consiliere privind ADHD;
- grup de suport pentru familii;
- formare pentru menținerea locului de muncă;
- personal angajat care are diferite dizabilități;

Programul pentru familie

- pentru întreaga familie;
- este important pentru creșterea capacității de copying;
- au loc 4 programe paralele: pentru
  - copilul cu diagnostic
  - părinți
  - frați și surori
  - rude ale familiei
  - profesioniști

Întrebări comune din partea părinților

- Vrem să știm cui să ne adresăm pentru a primi tratament și de ce fel de ajutor putem avea parte?
- Cui ar trebui să ne adresăm după ce ne întoarcem din spital?
- Ce o să se întâmple în viitor?
- Cum o să înțeleagă cei de la școală?
- Cum se va manifesta boala?
- Cum ar trebui să acționăm în cazul fraților dacă întâmpină dificultăți la școală, de exemplu probleme de concentrare?
- Cum putem preveni apariția acestor probleme?

Programul copiilor se bazează pe:

- Informarea părinților cât și a persoanelor din mediul școlar;
- Experiența și înțelegerea profesioniștilor de la Agrenska;
- Oferirea de informații medicale;
- Stabilirea unui program în funcție de diagnosticul fiecăruia;
- Stabilirea unor sarcini pe care le pot face toți;
- Informații despre diagnostic, discuții, schimb de experiență;
- Observarea sistematică a copiilor de peste 4 ani diagnosticați;

Grup de copii cu Sindrom Prader Willi - 23 de copii

- se intervine pe partea socială, emoțională, comunicare, învățare, motricitate fină și grosieră, scris, citit, numarat;

Diagnostice care se pot întâlni în baza noastră de date:

Sindromul Prader Willi
Sindromul Angelman
Sindromul Asperger
Sindromul Tourette
Achondroplazia
Sindromul Cornelia de Lange
Sindromul Silver Russel
Sindromul X Fragil

Distrofia Miotonică Congenitală
Sindromul Ehlers Danlos
Sindromul Marfan
Sindromul Turner
Sindromul Charge
Sindromul Möbius
Sindromul Treacher Collins
Deleția 22q11 / CATCH 22
PKU/ Fenilcetonuria
Galactozemia
Sindromul Klinefelter
Neurofibromatoza
Sindromul Noonan
Osteogeneza imperfectă
Sindromul Rubenstein Taybi
Sindromul Sotos
Sindromul Sturge Weber
Scleroza Tuberoasa

Sindromul Williams
Albinism
Distrofia Musculară Becker
Sindromul Crouzon
LMBB
Sindromul Cri du Chat
CDG – Congenital Disorders of Glycosylation
Paraplegia ereditară spastică
Programul pentru frați și surori

- se oferă informații medicale, au loc discuții în grup, discuții despre sentimente, folosim cartonașe pe care scriem diferite cuvinte, facem diferite exerciții care în final devin povestea lor proprie și pe care o păstrează;

Părinții invită staff-ul să lucreze cu copilul lor acasă.

Sunt invitate și alte persoane alături de părinți interesate să ia parte la program.

Servicii de respiro

Drept acordat conform legistației „Act de sprijin și servicii" din 1994, 2002.

Serviciile de respiro azi

- de 12 ori pe an un weekend pe lună;
- în vacanțe1-2 săptămâni în timpul verii;
- deasemenea și în zilele săptămânii;

Scopul

- realizarea diferitelor activități recreative;
- promovarea independenței cât și participarea la activități;
- ajutor pentru a se pregăti pentru viața de adult;
- exersarea sarcinilor zilnice;
- separarea de părinți;
- timp liber pentru părinți și frați;
- dezvoltarea abilităților sociale;
- să intre în contact cu persoane aflate în aceeași situație astfel încât să învețe unii de la alții;
- să își facă prieteni;

Programul pentru adulți

- funcționează din 2008 și este parțial subvenționat de către stat;
- funcționează în cooperare cu Organizația Suedeză pentru Boli Rare;

Programul cuprinde:

- prezentări pe domenii medicale, aspecte psihologice, acordarea de informații despre legislație, întrebări din partea participanților privind sistemul public de asigurări;
- discuții despre activitățile de zi cu zi;
- posibilitatea de a face schimb de experiență și idei;

Astrid Emker- psihopedagog, membră în conducerea Agrenska

Distonia cervicală

Ce este distonia?

Distonia este o tulburare neurologică a mişcării corpului care se manifestă prin contractură musculară, spasme involuntare cauzând răsuciri frecvente sau posturi anormale care nu pot fi controlate voluntar.

Distonia nu este o boală este un sindrom şi constă dintr-un set de simptome care au diferite cauze. Unele forme de distonie pot afecta o anumită parte a corpului cum ar fi gâtul, faţa, maxilarul, ochii, limba sau corzile vocale.

Când afectează doar o parte a corpului se numeşte **distonie focală**. Când sunt afectate două sau mai multe părţi învecinate ale corpului se numeşte **distonie segmentală** (de exemplu sunt afectate în acelaşi timp gâtul, umărul şi braţul de pe aceeaşi parte). Când sunt afectate două sau mai multe părţi neînvecinate ale corpului se numeşte **distonie multifocală** (de exemplu ochii şi corzile vocale). Când sunt afectate simultan mai multe părţi ale corpului cum ar fi membrele, trunchiul şi alte părţi poartă denumirea de **distonie generalizată**. Când sunt afectaţi doar muşchii de pe o singură parte a corpului se numeşte **hemidistonie**.

Chiar dacă formele de distonie sunt diferite, acestea au în comun mişcări repetitive şi de răsucire involuntare ale muşchilor şi afectează toate categoriile de persoane. Acestea pot avea cauze genetice sau pot fi influenţate de factori precum traumele fizice, expunerea la anumite medicamente sau alte aspecte neurologice.

Distonia nu afectează intelectul, nu este fatală dar poate duce la diferite grade de invaliditate.

Ce este distonia cervicală?
(Spasmodic Torticollis)

Distonia cervicală cunoscută şi sub numele de spasmodic Torticollis afectează muşchii gâtului. Aceştia se contractă involuntar (spasmotic) ducând la posturi anormale ale gâtului şi capului. Acest termen (spasmodic Torticollis) este folosit pentru a descrie poziţiile torsionate: capul se înclină înainte (anterocollis), înapoi (retrocollis) şi oblic (torticollis). Unele dintre poziţiile frecvente este când bărbia sau urechea se duc spre umăr în sus sau în jos în mod necontrolat. O altă poziţie necontrolată este când unul din umeri de pe partea afectată se ridică spre ureche. De asemenea distonia cervicală poate provoca tremurul în mână sau în braţ.

Spasmele pot duce la diferite grade de disconfort şi pot ajunge la dureri insuportabile în zona gâtului şi care radiază spre umăr sau spre cap (dureri de cap).

Această formă de distonie este cauzată de o funcţionare anormală a ganglionilor bazali care sunt implicaţi în controlul mişcării. Se presupune că ar fi o dereglare a reacţiilor chimice implicate în transmiterea mesajelor de la o celulă nervoasă la alta din ganglionul bazal. Distonia cervicală nu trebuie confundată cu disfuncţionalităţile de natură ortopedică.

Tratamentul

Cu toate că momentan nu există forme de tratament care să vindece complet, sunt posibile diferite opţiuni de tratament care să amelioreze simptomele. Pentru că fiecare persoană cu distonie se manifestă diferit, tratamentul trebuie stabilit pentru fiecare individ în parte de către un medic neurolog.

Formele de tratament pot fi următoarele:

1. Tratamente non medicamentoase (ex. gimnastica tradiţională şi cea acvatică, terapii ocupaţionale - ergoterapia, etc.)
2. Tratamente medicamentoase (injecţiile)
3. Tratament chirurgical
4. Terapii complementare (tehnici de relaxare, yoga, meditaţia, exerciţii de control a minţii şi a trupului, acupunctura, etc.)

În această broşură abordăm pe scurt tratamentele medicamentoase, injectabile şi cel chirurgical disponibile pentru această formă de distonie.

Tratamentul medicamentos

După cum am afirmat mai sus sunt disponibile diferite medicamente pentru tratarea acestei forme de distonie. Acestea prezintă diferite mecanisme de acţiune şi în general au un efect imprevizibil şi de scurtă durată. Un tip de medicament poate avea efect doar pentru unii pacienţi. Când medicamentul îşi pierde efectul după un anumit timp de utilizare, uneori înlocuirea acestuia cu un altul poate ajuta. În concluzie, nu există un tratament fix sau un tratament care să fie definit ca fiind cel mai bun. Stabilirea unui tratament adecvat necesită răbdare atât din partea medicului cât şi a pacientului.

Aici putem enumera câteva medicamente: Artane (trihexyphenidyl), cogentin (benztropine), valium (diazepam), lioresal (baclofen), tegretol (carbamazepine), sinemet or modopar (levodopa), parlodel (bromocriptime), symmetrel (amantadine), etc. Această listă este pe departe completă, alte medicamente fiind în cercetare. Folosirea acestor medicamente necesită supravegherea medicului neurolog şi este important ca pacientul să nu modifice doza sau să întrerupă medicamentaţia fără acordul medicului.

Tratamentul injectabil: Toxina botulinică

Una din primele alegeri ale pacienţilor cu distonie cervicală continuă să fie tratamentul cu toxina botulinică cu injecţii în muşchii distonici. Majoritatea pacienţilor au un beneficiu satisfăcător la injecţii repetate la fiecare trei luni. Injecţiile nu sunt dureroase sunt bine tolerate şi nu au efecte secundare în cazul în care sunt administrate corect. Ocazional pot apărea dificultăţi la înghiţire. Poate avea loc creşterea rezistenţei organismului la această toxină după administrări repetate dar acest lucru se înregistrează la un număr scăzut de pacienţi.

Toxina botulinică este un complex de proteine produs de bacteria *Clostridium Botulinum*. Injectată direct în muşchiul contractat are ca efect relaxarea

acestuia. Această toxină este un „dispozitiv de blocare a nervului" care aderă la capetele nervului și previne eliberarea neurotransmițătorilor (acetilcolina) care activează mușchiul. Neurotransmițătorii poartă semnalele de la creier la mușchi, care cauzează contracția mușchiului. Când aceștia sunt blocați spasmele musculare sunt reduse sau eliminate. Comercial sunt cunoscute două tipuri de toxină botulinică: de tip A (Botox și Dysport) și de tip B (Myobloc).

Evaluarea gradului de contracție musculară se poate identifica prin examinare clinică și prin palpare. Electromiograma (EMG) poate confirma sau poate ajuta în stabilirea acestui aspect.

Administrarea acestor injecții reduc semnificativ durerea pacienților (aproximativ cu 85%) și îmbunătățesc starea generală (cu aproximativ 70%).

Tratament chirurgical

La pacienții la care efectul toxinei botulinice este diminuat se poate recurge ca prim pas la proceduri de denervare periferică selectivă. Totuși, această intervenție nu este indicată pentru pacienții care suferă de diferite forme mai complexe.

Pentru pacienții care nu răspund la nici unul din tratamentele menționate mai sus se impune stimularea cronică cerebrală profundă (DBS – deep brain stimulation). Este un tratament care implică implantarea unor electrozi pe creier și care sunt conectați prin fire la două baterii implantate în zona pieptului. Acest sistem asigură traficul de impulsuri nervoase necesare funcționarii normale a corpului. Viteza, tensiunea și durata fiecărui impuls pot fi modificate de către medicul specialist. Ca și în celelalte cazuri DBS boala nu se vindecă, dar este ținut sub control cu ajutorul dispozitivului implantat.

traducere Gall Sabina

Această broșură a fost adaptată după: broșura Fundației de Cercetare Medicală a distoniei din Chicago (Dystonia Medical Research Foundation - web site: www.dystonia-foundation.org), articolul cu titlul „Neuromodulation in Dystonia: Current aspects of Deep Brain Stimulation" scris de H-H.Capelle, J.K. Krauss apărut în vol. 12, nr 1 în 2009 al revistei Neuromodulation: Technology at the neural interface și din revista „Dystonia dialogue" din 2007, 2008 și 2010.

Viața ca o luptă, viața ca un miracol

Vin azi în fața dvs. fără a-mi propune să vă înduioșez sau să vă spun istoria vieții mele, nu vreau să vă inspir milă, ci înțelegere în sensul cel mai generos cu putință. Vreau mai mult decât atât să vă insuflu încredere și speranță și să vă demonstrez prin propriu-mi exemplu că viața este o luptă continuă, o luptă grea pe toate fronturile.

Ne dăm seama de asta, mai târziu sau când ne lovește un necaz, iar acest necaz poate fi o boală. O boală a cărui nume îl pronunț rar și la care mă gândesc puțin și asta prin forța împrejurărilor, cancerul- flagelul care seceră zeci de mii de vieți de când e lumea și cu precădere în ultimul timp.

Acum câțiva ani am cunoscut și eu spaima teribilă, groaza acestei maladii și m-am lăsat măcinată de ea 3 ani în iluzia că poate totuși nu m-a lovit dar nu am procedat deloc bine. Primul pas pe acest drum al tratării și posibil vindecării este recunoașterea deschisă cu responsabilitate că suntem bolnavi fără a ne prăbuși în hăul disperării care nu are fund.

Pe mine această boală m-a făcut lucidă și mi-a dat un plus de responsabilitate, nădejde în credința în Dumnezeu, cu multă hotărâre am făcut tot ce era de făcut și tot ce mi-a recomandat medicul oncolog, am trecut cum se spune prin furcile crâncene ale tratamentului cancerului la sân.

În ciuda aparențelor sunt o fire entuziastă și mai cred în frumusețea nealterată a vieții, a omului prin spiritul său și prin acțiunile sale.

Ordinea trebuie să o facem în sufletul nostru și aceasta este cea mai grea luptă, o luptă zilnică pe care trebuie și putem să o câștigăm cu ajutorul lui Dumnezeu creatorul vieții fără de care nu am putea face nimic și nici nu am fi aici.

Viața pentru mine nu a fost un pom de Crăciun, m-am născut cu o deficiență locomotorie destul de accentuată care-mi limitează libertatea de mișcare iar mediul social și condiția de viață sunt în multe privințe incompatibile cu aspirațiile mele și cu nevoile fizice.

Asta nu m-a impiedicat să învăț să lucrez, e adevărat puțin și să am o modestă independență materială.

Acestea sunt aspecte secundare, esențial este că am reușit să trec cu brio și peste 3 ani de tratament cum am spus al cancerului de sân cu tot ce implică el, chimioterapie, intervenție chirurgicală, masectomie tratată și radioterapie, mulțumesc pe această cale dr. Marin și asistentelor medicale de la secția de oncologie Bacău. În prezent sunt în tratament hormonal și mă simt bine, luând în calcul momentele neplăcute ale menopauzei ale controalelor și vizitelor lunare pe care le fac cu mama la spital care au devenit obișnuință. Și la recomandarea medicului menționez un spect de loc de neglijat, folosesc de câțiva ani produse naturale și naturiste de bună calitate care alături de tratamentul tradițional alopat este mijlocul prin care se completează fericit și destul de ușor dieta unui bolnav cronic și care îi poate prelungi viața și cu siguranță îi îmbunătățește calitatea. Fără a fi stresați și fără a ne simți în permanență cu sabia lui Damocles deasupra capului trebuie să fim activi și conștienți și trebuie să fim ajutați și înțeleși în primul rând de statul român după cum și suntem.

Nu mai pot lăsa nimic la voia întâmplării și am devenit un om mult mai informat.

Ne simțim singuri dar nu trebuie să ne simțim rușinați și dezarmați, Dumnezeu și Maica Domnului pentru mine și cred pentru mulți alții sunt cel mai important sprijin alături de familie, prieteni, medici și preoți.

Suntem oameni, boala oricum s-ar numi ea nu trebuie și nu poate să ne răpească demnitatea și ceea ce avem mai de preț libertatea interioară și bucuria de a trăi pentru că, stimați prieteni viața chiar dacă este o luptă crâncenă este un miracol nespus și nesfârșit de frumos iar boala este și un prilej de reevaluare și reeducare interioară. Vă transmit să strângem rândurile și să ne unim pentru a învinge. Datoria omului este lupta. Nu putem învinge moartea definitiv, Dumnezeu a făcut-o pentru noi, dar putem învinge teama de ea.

Mariana Harabagiu,
Bacău

Modelul Frambu - Responsabilizarea pacienților și a familiilor

Centrul FRAMBU

- Este primul și cel mai mare din cele 16 centre de resurse naționale din Norvegia, a fost înființat în 1955.
- Începând cu anii 1980, a fost special desemnat pentru a face față dizabilităților rare, sindroamelor și altor boli.
- Este situat în pădure, la 17 km sud de centrul orașului Oslo.
- Până în 2007 Frambu a fost o fundație independentă. De atunci, aceasta face parte din sistemul normal de îngrijire a sănătății, având funcție și responsabilitate la nivel național.
- Scopul Centrului Frambu este de a încuraja, motiva și împuternici utilizatorii/pacienții și familiile lor de a trăi cu starea lor, permițându-le astfel să înfrunte viața într-un mod mai bun și mai încrezător!
- Este desemnat să fie responsabil pentru mai mult de 100 de diferite tulburări, sindroame și boli rare.
- Are funcția suplimentară la sistemul obișnuit de îngrijire a sănătății, prin intermediul serviciilor medicale specializate, oferă diferite tipuri de servicii, cum ar fi organizarea de cursuri pentru familii, frați și surori, bunici, etc. Profesioniștii, oferă informații prin prelegeri sau conferințe video, organizează tabere și efectuează vizite la domiciliul utilizatorilor/ clienților și familiilor lor, comunități, școli, locuri de muncă, etc.
- Frambu nu este direct implicat în investigații sau proceduri de diagnosticare, tratament și nici nu oferă aceste lucruri. Dar, indirect Frambu este consultat de multe persoane pentru a afla care ar trebui sa fie următorul pas.

Ce înseamnă rar?

- Atunci când mai puțin de 100 de persoane la 1 milion de locuitori (și anume 1: 10 000) au aceeași condiție / sindrom / tulburare, este definită a fi boală rară .
- În Norvegia, acest lucru înseamnă mai puțin de 500 de persoane afectate de același sindrom.

Încurajarea

- Atunci când cuiva îi sunt oferite informațiile necesare, instruirea, instrumentele și mijloacele este astfel capabil să ia singur deciziile cu privire la îmbunătățirea calității vieții.

Când te simți încurajat?

- Când ai învățat ceva care este important pentru tine și care îți poate îmbunătăți calitatea vieții, de exemplu:

- informații privind propriul sindrom sau condiție rară;

- metode practice pe care le puteți folosi în cazul în care starea de sănătate sau situația în care vă aflați se va schimba;

- abilități care vă permit să faceți lucruri pe care nu le putea-ți face înainte;

- abilități de comunicare și utilizarea măsurilor de comunicare pentru a spune celor din jur despre ce aveți nevoie și ce doriți.

Cum încurajați pe cineva?

- Prin furnizarea de informații bune și fiabile, bazate pe experiențele din practica dvs;
- Prin a fi sincer și onest în abordarea dvs., pentru a afla care sunt provocările clientului dvs., având o abordare holistică a persoanei și arătând o atitudine deschisă;
- Pornind de la nivelul zero pentru toată lumea fără a lua decizii în prealabil.

Evaluare și diagnosticare

- Istoricul familial;
- Istoricul dezvoltării copilului;
- Examenul clinic și evaluarea de către un medic: GP, specialist pediatru, neurolog, pediatru sau psihiatru pentru copii;
- Evaluare și cartografiere de alți profesioniști: asistentă medicală, fizioterapeut, profesor, educator, psiholog, etc;
- Diferite investigații de diagnostic: (teste de sânge, urină, cromozomi, ADN-ul, raze X, RMN, EEG, etc).

Tulburările cromozomiale cu deficiențele mintale foarte rare

- Multe sunt bine descrise și cunoscute sub numele unui sindrom;
- Pe măsură ce noile defecte minore sau anomalii genetice sunt detectate, apar noi

condiții, și domeniul cauzelor cunoscute pentru deficiențele mintale sau dizabilitățile intelectuale este extins;
- Deoarece aceste condiții sunt destul de rare, informațiile actuale despre ele sunt în special referitoare la implicațiile pentru dezvoltarea generală și consecințele medicale;
- Acest lucru ar putea provoca gândire frustrantă și / sau inspirație provocatoare!
- Informații utile: www.rarechromo.org și www.rarelink.no.

Dezvoltare și diagnosticare
- Accentul este pus pe creșterea și dezvoltarea copilului.

Dezvoltarea normală
Ce este «normal»?
- Trebuie să știți unele lucruri despre etape și să acceptați variația normală (percentile)!
- Întârzierea dezvoltării: dezvoltarea normală care survine mai târziu decât se preconiza.
- Ar putea să fie specifică (întârziere la mersul pe jos, la limbaj, etc.) sau generală (întârziere în toate domeniile de dezvoltare).
- Dezvoltare perturbată: atunci când cursul de dezvoltare dă impresia de ceva deviat.

Diagnosticul descriptual
- Vă informează puțin sau chiar deloc despre cauză, moștenire, prognostic sau tratament.

Ex. epilepsie, convulsii, paralizie / pareze, microcefalie, febră, eșecul de a prospera, etc.

Diagnosticul etiologic
- Vă informează despre cauze: anomalie genetică, tulburări de dezvoltare a creierului, infecție (agentul infecțios), hemoragie / infarct, traumatism, toxine (alcool, droguri), sau de sechelele acestora.

Ex: modificări cromozomiale, defecte la naștere, un sindrom, paralizie cerebrală, leziuni ale creierului, sindromul fetal alcoolic (FAS), erori metabolice congenitale, etc.

Diagnosticul etiologic
- Diagnosticul etiologic ar putea avea limitările sale!
- Ar trebui să fie, uneori adăugat la un diagnostic funcțional.

Diagnosticul funcțional
- Bazat pe ceea ce este dificil sau supărător pentru persoană. Motivul ar putea fi o dizabilitate intelectuală / debilitate mintală, tulburare din spectrul autist, o perturbare sau o tulburare de neurodezvoltare.
- Ar putea fi, de asemenea, o întrebare despre comorbiditate.

Ex: - tulburări specifice de dezvoltare;
- tulburări de abilități motorii;
- tulburări de exprimare;
- tulburări de competențe școlare/ dificultăți de învățare;
- tulburări combinate de dezvoltare ale competențelor specifice;
- tulburări profunde de dezvoltare (autism, etc.);
- ADHD, etc.

Ex: Deficiențe mintale:

- Ușoară: IQ: 50-69 (adulți, vârsta mentală 9-12 ani);
- Moderată: IQ: 35-49 (adulți, vârsta mentală 6-9 ani);
- Gravă: IQ: 20-34 (adulți, vârsta mentală 3-6 ani);
- Profundă: IQ sub 20 (adulți, vârsta mentală sub 3 ani);

Nespecifică: Netestabilă din (punct de vedere tehnic sau de cooperare).

Ce necesită atenție?
- Bunăstarea copilului, creșterea și dezvoltarea armonioasă.

Simptome și semne
- Fiți atenți la condițiile descrise dacă sunt comune sau rare pentru sindrom, cum ar fi manifestările organice, etc.
- Fiți conștienți de eșecul care poate apărea în dezvoltare și fiți pregătiți să luați măsuri de prevenire a acestuia (ex. Scolioza).
- Gândiți-vă în linii mari și simplu! Copiii cu sindroame sau cu boli rare și persoanele sănătoase pot obține tot ceea ce pot.

Alte domenii importante la care trebuie să fim atenți:
- nutriția;
- somnul;
- funcția motorie;
- vorbirea și comunicarea;
- dezvoltarea socială;
- dezvoltarea emoțională;
- nivelul mental și cogniția;
- concentrarea și atenția;
- hiperactivitatea și impulsivitatea;
- comportamentul și agresiunea;
- comportamentul agresiv și autoagresivitatea, etc.

Sumar
Adăugarea unui diagnostic funcțional și a unui diagnostic etiologic, pacient cu o boală rară, ar putea extinde cadrul de înțelegere a situației pacientului respectiv.

Poate că ar putea fi o abordare utilă pentru a ajuta la rezolvarea unora dintre provocările cu care persoanele se confruntă, prin introducerea unor noi tipuri de intervenție corespunzătoare și poate fi chiar posibilitatea de a schimba unele atitudini din mediul apropiat prin vizualizarea pacientului în mod diferit.

David K. Bergsaker -
Pediatru Consultant, Frambu

Deschiderea Centrului Pilot de Referinţă pentru Boli Rare „NoRo”

În data de 28 iunie 2011 la Zalău a avut loc deschiderea oficială a Centrului Pilot de Referinţă pentru Boli Rare „NoRo”.

Înfiinţarea Centrului Pilot a fost posibilă datorită proiectului „Parteneriat Norvegiano - Român (NoRo) pentru progres în bolile rare” implementat între anii 2009-2011 cu sprijin financiar din partea Programului Norvegian de Cooperare şi Dezvoltare Economică Sustenabilă în România.

Proiectul şi-a propus îmbunătăţirea calităţii vieţii persoanelor afectate de boli rare din România, prin acces egal la diagnostic timpuriu, tratament de calitate şi servicii de reabilitare prin intermediul unei reţele complexe şi accesibile de facilităţi şi resurse.

În proiect au fost implicați 11 parteneri: Asociația Prader Willi din România, Asociația Prader Willi din Norvegia, Centrul Frambu din Norvegia, Ministerul Sănătății Publice din România, Primăria Municipiului Zalău, Consiliul Județean Sălaj, Fundația Acasă", Biserica Greco-Catolică „Sfânta Familie" Zalău, Alianța Națională de Boli Rare România, Societatea de Genetică Medicală și Universitatea de Medicină „Victor Babeș" din Timișoara.

Totodată, au mai fost atrași, datorită complexității proiectului, și alți colaboratori, precum: Kindness for Kids Germania (care a contribuit financiar pentru comitetul consultativ internațional), Fundația ROAD (prin sprijin financiar pentru a acoperi contribuția proprie din proiect), Eurordis (pentru promovarea la nivel european și complementaritatea proiectului cu alte proiecte europene), și Transimont SRL (care a sprijinit proiectul prin executarea în regim gratuit a unor lucrări la centru).

La evenimentul de deschidere au participat: ministrul Sănătății din Norvegia D-na Anne-Grete Strom-Erichsen, ministrul Sănătății din România- Dl. Cseke Attila, Ambasadorul Norvegiei în România- Dl. Oystein Hovdkinn, directorul de Program Norvegian de Cooperare în România și Bulgaria-Tore Lasse By, reprezentanți ai EURORDIS, Orphanet și ai asociațiilor de pacienți din Ungaria, Italia, Franța, Danemarca, Spania, Norvegia, Bulgaria, Rusia, Suedia, coordonatorul Planului Național pentru boli rare din Franța, membri EUCERD și oficialitățile locale. De asemenea a fost prezent Preasfinția Sa Virgil Bercea de la Episcopia Greco Catolică Oradea, care a sfințit noul centru.

Programul deschiderii oficiale

27 iunie – Ziua Porților Deschise pentru presă – 10.00 – 12.00
Adresa: Centrul NoRo, str. 22 Decembrie 1989, nr. 9, Zalău

Ziua 1 – 28 iunie – Deschiderea oficială a Centrului NoRo pentru boli rare

15.00 – 16.00 – Discursuri:
- Dorica Dan – președinte APWR
- Anne-Grete Strom-Erichsen - Ministrul Sănătății din Norvegia
- Attila Cseke - Ministrul Sănătății din România
- Alexandru Vegh – Prefectul Județului Sălaj
- Tiberiu Marc - Președintele Consilului Județean Sălaj
- Radu Căpîlnașiu - Primarul Municipiului Zalău
- **tăierea panglicii și sfințirea clădirii**

16.00 – 17.00 - Vizitarea Centrului – ghidul va conduce invitații și va prezenta facilitățile oferite de centru

17.00 – 17.30 – Mulțumiri și închidere

18.00 – 20.00 - **Cocktail și cină** – la Primăria Municipiului Zalău (Piața Iuliu Maniu, nr. 3) – sala Avram Iancu

- Dorica Dan și Tove Wangensten – experiența proiectului NoRo
- Ragnhild Arnesen și Siri Arnesen – mesaj din partea asociației Prader Willi din Norvegia
- Alexandru Dan – Provocările zilnice ale familei
- Dr. David K. Bergsaker – prezentarea conferinței „Abordarea Europeană a bolilor rare" și importanța acesteia

Moment artistic: Cvartetul „Artis"

Ziua 2 – 29 iunie

Conferința "Abordarea Europeană a bolilor rare"

Ora	Tema
9.00 – 9.30	Înregistrarea participanților
9.30 – 10.00	Mesaj de bun venit din partea Primăriei Zalău *- viceprimar Daniela Cota*
	Mesaj de bun venit din partea partenerilor din Norvegia – *holding hands made wonders* - prezentare scurtă
10.00 – 11.30	Sesiunea I –Îngrijirea de calitate salvează vieți *- co-chairs: Tove Wangensten and Lisen Julie Mohr*
	Modelul Frambu – împuternicirea pacienților și a familiilor *- Dr. David Kristian Bergsaker*
	Proiectul NoRo – o cale inovatoare pentru pacienții cu BR din România *- Dorica Dan*
	Situația bolilor rare în Europa *- Christel Nourissier, EURORDIS, membru EUCERD*
	Ce înseamnă acest proiect pentru România? *- Prof. Dr. Maria Puiu, președinte SRGM*
	Politici și strategii în domeniul bolilor rare *-Dr. Alain Garcia, Secretar General al 2-lea Plan Național Francez pentru BR*
11.30 – 12.00	Pauză de cafea
12.00 – 13.00	Masă rotundă 1 – Abordarea nevoilor pacienților *- co-chairs: Kaja Gildvet & Christel Nourissier*
	Frambu, Agrenska, Burgos, Plovdiv, Acasa, NoRo, Orphanet, Alianțe naționale, Pediatrie I Cluj, experți din domeniul bolilor rare
13.00 – 15.00	Prânz
15.00 – 16.30	Masă rotundă 2 – Inovare în bolile rare *- co-chairs: Ragnhild Arnesen & Dr. Maria Puiu*
	e-learning, eHealth, HelpLine, rețele sociale, comunități online, telemedicină și comunicare online *Camelia Arion, Dr. Mihai Gafencu, Lazar Zsuzsa, Rob Pleticha, Lisen Julie Mohr, Kaja Gildvet, Mihaiela Fazacas*
16.30 – 17.00	Pauză de cafea
17.00 – 18.00	Sesiunea II – Cum să trăiești cu o boală rară? *- co- chairs Amalia Sabau & Emese Darko*
	David Bahr, Frambu – A vorbi cu copiii despre boala rară
	Concluzii *- Lazar Zsuzsa, APWR & Dr. David Kristian Bergsaker, Frambu*
19.00	Cină

Conferința va avea loc la Primăria Municipiului Zalău (Piața Iuliu Maniu, nr. 3) – sala Avram Iancu
Limba oficială a conferinței este limba engleză.
Pentru înregistrare și alte detalii vă rugăm să ne contactați pe zsuzsalazar@apwromania.ro.

450143 - Zalău, Jud. Sălaj, România, Str. A.Iancu, Nr. 29., Tel. 0040.360.103200 - Tel./Fax 0040.260.611214; 616585
E-mail: office@apwromania.ro - www.apwromania.ro

Conferința „Abordarea Europeană a bolilor rare”

În data de 29 iunie, în Sala Avram Iancu a Primăriei Zalău, cu ocazia deschiderii oficiale a primului Centru Pilot de Referință pentru Boli Rare din România, a avut loc conferința „Abordarea Europeană a bolilor rare”.

Cuvântul de deschidere a lucrărilor conferinței l-a avut d-na Daniela Coța, viceprimarul municipiului Zalău, care le-a urat bun venit oaspeților din țară și străinătate.

Conferința a continuat cu o sesiune a cărei principală temă a fost „Îngrijirea de calitate salvează vieți”, unde dr. David Kristian Bergsaker a prezentat modelul Frambu – împuternicirea pacienților și familiilor, iar Dorica Dan, președintele APWR, a vorbit despre proiectul NoRo, o cale inovatoare pentru pacienții cu boli rare din România. În plus, d-na Christel Nourisser, reprezentant EURORDIS și membră EUCERD, a prezentatat participanților situația bolilor rare în Europa, prof. dr. Maria Puiu, președintele SRGM, a punctat importanța unui asemenea proiect pentru România, iar dl. Alain Garcia secretarul general al celui de-al 2-lea Plan Național Francez de Boli Rare, a prezentat politicile și strategiile în domeniul bolilor rare.

Au urmat apoi două mese rotunde cu tema „Abordarea nevoilor pacienților” și „Inovare în domeniul bolilor rare”.

Pentru prima dată au fost alături la dezbatere centrele Frambu, Agrenska, Burgos, Centrul de Boli Rare din Ungaria și NoRo și sperăm că această colaborare va continua și în viitor.

În total la conferință au luat parte 92 de participanți.

Feșteu Cosmina Anca,
psihopedagog APWR

Conferința de închidere a programelor „Granturile SEE şi Granturile Norvegiene 2007-2009 pentru România” 7 iunie - Bucureşti

Ambasada Regală a Norvegiei în România, Innovation Norway și Punctul Focal Național au organizat conferința de închidere prilejuită de finalizarea Mecanismului Financiar SEE (EEA Grants) și a Programului Norvegian de Cooperare cu România (Norway Grants).

În cadrul conferinței au fost prezentate rezultatele implementării acestor programe în România

și au fost prezentate câte 3 proiecte relevante din cadrul fiecărui program. Asociația Prader Willi din România, reprezentată de Dorica Dan a prezentat Proiectul „Parteneriat Norvegiano-Român (NoRo) pentru progres în bolile rare”, rezultatele proiectului, provocările, oportunitățile implementării unui astfel de proiect și parteneriatele aferente programului.

Dorica Dan,
preşedinte APWR

Al V-lea Congres Europediatric de la Viena

Dorica Dan a participat la **„Al V-lea Congres Europediatric la Viena”** în data de 25 iunie 2011, în calitate de reprezentant Eurordis, cu o prezentare privind rolul familiei şi a asociaţiilor de pacienţi în cazul bolilor rare.

Programul ştiinţific a fost conceput să se adreseaze unei audienţe de pediatri implicaţi în îngrijirea primară şi secundară, dar şi altor specialişti şi profesionişti implicaţi în îngrijirea copiilor şi adolescenţilor.

Congresul a fost concentrat asupra riscului pe care îl reprezintă lipsa de comunicare dintre pediatri, familie şi copii. În acest context, în sesiunile ştiinţifice s-au concentrat pe bazele empatiei umane.

Dorica Dan, preşedinte APWR

Asociaţia Română de Cancere Rare

Asociaţia Română de Cancere Rare - ARCrare s-a înfiinţat începând cu luna iunie 2011, din dorinţa de a reprezenta persoanele afectate de cancere rare, familiilor acestora, organizaţiile şi specialiştii implicaţi în diagnosticarea şi tratarea formelor rare de cancer din ţara noastră. Este o organizaţie neguvernamentală, non-profit, apolitică şi independentă, cu beneficiu public, membră a Alianţei Naţionale pentru Boli Rare din România.

Scop

Reprezentarea persoanelor afectate de cancere rare din România, a familiilor lor, organizaţiilor precum şi a specialiştilor care sunt implicaţi în diagnosticarea şi tratarea lor.

Obiective

1. Dezvoltarea unei reţele naţionale, formată din reprezentanţii cheie ai organizaţiilor de pacienţi, specialişti, comunitate şi instituţii publice;
2. Organizarea de campanii de informare şi consiliere privind cancerele rare;
3. Sensibilizarea populaţiei faţă de problemele copiilor şi adulţilor afectaţi de cancere rare;
4. Colaborarea cu organizaţii şi persoane private din ţară şi străinătate;
5. Influenţarea structurilor administrative şi economice în vederea adoptării de decizii responsabile faţă de viitorul pacienţilor afectaţi de cancere rare;
6. Stimularea cercetării ştiinţifice - pentru identificarea şi implementarea celor mai eficiente terapii şi metode de îngrijire;
7. Promovarea măsurilor de diagnostic precoce prin metode specifice în funcţie de boală;
8. Îmbunătăţirea colaborării cu specialiştii implicaţi în diagnosticarea şi managementul cancerelor rare;
9. Sprijinirea, orientarea grupurilor şi organizaţiilor noi;
10. Furnizarea de servicii de educaţie continuă.

Centru Pilot pentru Boli Rare la Zalău

Irinel Rădulescu

La Zalău s-a deschis, pe 28 iunie, primul Centru Pilot de Referință pentru Boli Rare din România. Investiția a costat aproape două milioane de euro și este urmare a implementării proiectului "Parteneriat Norvegiano-Român (NORO) pentru progres în bolile rare", finanțat prin Programul Norvegian de Cooperare și Dezvoltare Sustenabilă în România. Contribuția Ministerului Sănătății a fost de 80.000 de euro. >>>

Centrul Pilot de la Zalău este unic în țară, are dotări de ultimă oră și este rezultatul dedicării și implicării Asociației Prader Willi din România, care reprezintă pacienții cu Sindrom Prader Willi și cu boli rare. Aici pacienții vor învăța cum să trăiască cu o boală rară, iar terapiile de care vor beneficia vor contribui la creșterea calității vieții lor. Centrul derulează servicii medico-sociale de înaltă calitate, asigurând pacienților acces egal la un diagnostic timpuriu, tratament de calitate și servicii de reabilitare.

"Când am văzut în 2004 prezentarea Centrului Frambu din Norvegia, pentru noi, părinții copiilor cu boli rare din România, un asemenea centru la noi în țară părea doar un vis. Când am auzit de Programul Norvegian de Cooperare pentru România și Bulgaria mi-am dat seama că asta e șansa noastră. Am încheiat parteneriate, iar apoi am scris proiectul. Astfel, visul a devenit realitate", a spus la inaugurare Dorica Dan, președinta Asociației Prader Willi.

Panglica inaugurală a fost tăiată de miniștrii sănătății din Norvegia și România. Anne-Grete Strøm-Erichsen, ministrul Sănătății din Norvegia, a venit la Zalău și în calitate de mamă a unei fetițe diagnosticate cu boala Prader Willi. „Sunt foarte bucuroasă că mă aflu aici într-o zi atât de specială, atât ca ministru, cât și ca mamă. În Norvegia sunt 110 persoane diagnosticate cu Prader Willi, dintre care una este fiica mea. Tocmai de aceea știu cât de important este un astfel de centru și sunt convinsă că o parte din problemele pe care le au persoanele diagnosticate cu boli rare și familiile acestora vor fi rezolvate", a declarat ministrul norvegian.

Activitatea Centrului se bazează pe conceptul de îngrijire integrală, care presupune abordarea complexă a pacientului, implicând dimensiunile medicală, socială și comportamentală ale disfuncției sale. Centrul are o componentă de zi pentru copiii cu boli rare sau cu alte dizabilități, o componentă rezidențială, pentru grupuri de pacienți cu același diagnostic care vor fi informați în managementul bolii lor, și o platformă virtuală de instruire, e-Universitate (www.edubolirare.ro), utilă atât pentru pacienți, cât și pentru specialiști în bolile rare. În centrul de zi vor avea loc activități de recuperare prin terapie comportamentală, terapie senzorială, fizioterapie și kinetoterapie, logopedie, hidroterapie, masaj, managementul greutății, arteterapie, terapie ocupațională. Centrul rezidențial va oferi servicii de instruire în managementul bolii. Prin diferite terapii, pacienții vor deprinde abilități pentru a putea duce o viață independentă. Tot aici, pacienții și aparținătorii vor beneficia, gratuit, de consiliere psihologică și socială. Universitatea virtuală este destinată specialiștilor din domeniul medical, psiho-social și educațional, pacienților cu boli rare și aparținătorilor acestora și are două componente: una de informare și una de formare. Componenta de informare poate fi accesată de oricine și cuprinde știri și evenimente din domeniul bolilor rare. Componenta de formare oferă cursuri dedicate specialiștilor, și poate fi accesată numai de către cei care se înscriu la aceste cursuri. <<<

Opt milioane de lei în plus pentru Programul Național de Boli Rare

În luna iulie Ministerul Sănătății va suplimenta bugetul alocat programului național pentru boli rare cu 8 milioane lei. În program vor fi incluși șapte bolnavi cu boală Hunter, trei bolnavi cu boala Harler, un bolnav cu afibrinogenemie congenitală și 33 de pacienți cu imunodeficiență primară congenitală, potrivit unui comunicat al MS.

Cu ocazia inaugurării Centrului pilot de referință pentru intervenție personalizată la persoanele afectate de boli rare, ministrul sănătății, Attila Cseke, a declarat că, deși posibilitățile financiare ale sistemului sanitar din România sunt limitate, în anul 2011 fondurile alocate pentru pacienții incluși în programul național de boli rare se ridică la peste 221 milioane lei și vor fi suplimentate din iulie cu aproximativ 4%.

În anul 2010, numărul pacienților cu boli rare, tratați prin programul național al Ministerului Sănătății, a fost de 4.418, crescând la 4.876 în acest an.

De asemenea, bugetul alocat bolilor rare a crescut permanent în ultimii ani, ajungând anul acesta la 221,4 milioane lei, sumă care va mai fi suplimentată cu 8 milioane lei. ***(Raluca Băjenaru)***

Descriere servicii NoRo

I. CENTRUL DE ZI NORO

Prin proiectul „Parteneriat Norvegiano-Român (NoRo) pentru progres în bolile rare” APWR a construit un **Centru Pilot de Referință pentru Bolile Rare la Zalău,** care are **o componentă de zi** pentru copii cu boli rare sau alte dizabilități, **o componentă rezidențială** pentru grupuri de pacienți cu același diagnostic pe care urmează să îi instruim în managementul bolii și o platformă virtuală de instruire - eUniversitate, atât pentru pacienți cât și pentru specialiști în domeniul bolilor rare. Activitatea centrului nostru se va baza pe *conceptul de îngrijire integrală*, și anume: abordarea complexă a beneficiarilor, implicând dimensiunea medicală, socială și comportamentală a disfuncției sale.

Având în vedere că:

- Persoanele afectate de boli rare sunt persoane cu dizabilități;
- În România bolile rare sunt greu si uneori imposibil de diagnosticat;
- Un număr foarte mare de persoane cu dizabilități nu au un diagnostic corect;
- Posibilitățile reduse de servicii de recuperare și socio-educative existente în comunitatea zălăuană, care se adresează copiilor cu dizabilități;

În comunitatea noastră știm despre existența CRTI Acasă care se adresează unei categorii foarte largi de beneficiari din toată țara și a Centrului de recuperare pentru persoane cu handicap al DGASPC Sălaj, care se adresează copiilor din tot județul Sălaj. Spre exemplu, în Centrul de Recuperare, Tratament și Îngrijire al Fundației Acasă, lista de așteptare este foarte mare, iar copiii din Zalău cu dizabilități, reușesc să beneficieze de servicii cel mult o dată pe an, o perioadă de 3 săptămâni.

- Capacitatea centrului nostru și paleta largă de servicii de recuperare și socio-educative pe care putem să le oferim;
- Experiența specialiștilor Centrului NoRo, în munca cu persoane cu dizabilități de toate vârstele;

Considerăm a fi de maximă necesitate a ne adresa unei categorii mai largi de beneficiari din comunitatea noastră, **criteriile de selecție ale beneficiarilor** centrului NoRo fiind următoarele:

Să fie o persoană din comunitate, care necesită intervenție în sensul recuperării psihologice, socio-educaționale și/sau motorii cu vârsta cuprinsă între 2 ani și 18 ani;

Dovada necesității intervenției se va face prin recomandări ale specialiștilor (medic, psiholog, psihiatru) și/sau certificat de încadrare în grad de handicap.

2. Obiective

- *Oferirea de servicii de recuperare pentru 35 de copii cu dizabilități prin diferite terapii: comportamentală (pentru copiii cu note de autism), fizioterapie și kinetoterapie, hidroterapie, masaj, terapie senzorială, logopedie, terapie ocupațională, managementul greutății;*
- *Creșterea gradului de socializare și integrare în comunitate prin organizarea de activități socio-educative pentru 35 de copii cu boli rare și/sau alte dizabilități din Zalău;*

3. Activități și mod de realizare

3.1. Program de activitate

În cadrul **centrului de zi**, vor avea loc activități **individuale** și **de grup**. Astfel, în cazul activităților de recuperare prin terapie comportamentală, terapie senzorială, fizioterapie, logopedie, hidroterapie, masaj, managementul greutății, intervenția va fi individuală și personalizată. În cazul serviciilor de art-terapie, terapie ocupațională și socializare, vor avea loc activități de grup.

Centrul de zi va funcționa de Luni până Vineri între orele 9:00 și 17:00.

Conform spațiului și dotărilor centrului de zi NoRo, capacitatea acestuia este de **35** copii cu boli rare și/sau alte dizabilități. În funcție de personalul de care centrul NoRo dispune, capacitatea maximă este de:

- **6 ore/zi** Terapie comportamentală;
- **6 ore/zi** Fizioterapie și kinetoterapie/hidroterapie /masaj/managementul greutății;
- **4 ore/zi** Art terapie/terapie ocupațională și alte activități socio-educative;

Ne propunem ca în funcție de capacitatea centrului, fiecare beneficiar să poată participa la activitățile de recuperare și socio-educative, **cel puțin de 2 ori pe săptămână.**

3.2 Organizarea și planificarea activităților

Se vor organiza 2 grupe de preșcolari care vor participa la activități socio-educative de 2 ori pe saptămână, iar includerea lor în activități individuale cu scop de recuperare prin diferite terapii se va face, ținând cont de planul de intervenție personalizat. Vom ține cont de capacitatea de concentrare a preșcolarilor pentru a nu fi suprasolicitați.

În planificarea și derularea activităților individuale și/sau de grup, pentru ceilalți beneficiari, vom lua în considerare nevoile specifice ale fiecărui beneficiar și planul individualizat de intervenție. Formarea grupurilor pentru activități socio-educative, art-terapie și terapie ocupațională se va face ținând cont de particularități de vârstă și de boală.

Intervenția terapeutică se va realiza în funcție de nevoile specifice ale fiecărui beneficiar, astfel că fiecare caz va fi tratat cu deosebită atenție și va avea propriul circuit în procesul de recuperare.

Etapele procesului de recuperare în Centrul NoRo vor cuprinde:

1. Evaluarea inițială: Fiecare caz va fi evaluat din punct de vedere social și psihologic, i se va întocmi propriul dosar care va conține documente justificative, va fi luat în evidența centrului de zi, i se va întocmi ancheta socială și raportul psihologic. La finalul evaluării inițiale, fiecărui beneficiari i se va

întocmi un plan individualizat de intervenție de către echipa pluridisciplinară, ținând cont de recomandarea specialiștilor și a serviciului de Evaluare Complexă din cadrul Direcției de Asistență Socială și Protecția Copilului

2. **Intervenția:** În realizarea intervenției propriu zise va fi implicată echipa pluridisciplinară. În funcție de planul personalizat de intervenție, vor fi implicați specialiști: psiholog, psihopedagog, kinetoterapeut, logoped, asistent social, iar activitățile de recuperare vor cuprinde diferite terapii și/sau activități socio-educative. (Tipuri de terapii: comportamentală, fizioterapie și kinetoterapie, senzorială, logopedie, hidroterapie, managementul greutății, art terapie, terapie ocupațională.)

3. Evaluări intermediare: Periodic se vor realiza evaluări interdisciplinare, se vor actualiza planurile personalizate de intervenție, iar dacă va fi necesar, se va modifica și programul fiecărui beneficiar, acesta revenind în etapa de intervenție propriu-zisă.

4. Evaluarea finală: în cazul în care beneficiarii vor ieși din serviciile noastre se va realiza o evaluare finală.

Activități care vin în completarea celor descrise mai sus:

Pornind de la principiul că activitatea de recuperare trebuie să fie o activitate continuă, pe care pacientul să o deprindă cu sprijinul specialiștilor și să o realizeze în viața de zi cu zi alături de membrii familiei, considerăm a fi necesară menținerea unei relații permanente cu aparținătorii și oferirea de servicii în care aceștia să fie direct implicați.

1. Grupuri de suport pentru părinți;
2. Informare și consiliere socială, psihologică și genetică;
3. Alte activități care urmăresc socializarea și integrarea în comunitate vor fi organizate periodic iar costurile lor vor fi acoperite din alte surse de finanțare.

Standarde de calitate propuse

În managementul activităților din cadrul Centrului NoRo se urmărește **Sistemul de Management al Calității conform standardului SR EN ISO 9001:2008**, care include și procedurile de lucru din cadrul organizației, dar urmărim și principii care fac parte din **standardele de calitate pentru serviciile sociale** acordate, precum:

- **Satisfacerea nevoilor beneficiarilor în acord cu principiile etice și profesionale**

Se face evaluarea continuă a nevoilor (fișă de evidență, anchetă socială) și a satisfacției asistaților (chestionar de evaluare a serviciilor oferite). Scopul acestor evaluări este realizarea și menținerea calității cerute a serviciilor, conștientizarea asistaților de contribuția pe care o pot aduce la calitatea serviciului.

Se pune accent pe prezentarea serviciilor oferite și a modalităților concrete prin care se poate avea acces la ele, pe descrierea activităților desfășurate, a rezultatelor obținute prin activitățile de mediatizare, prin distribuirea de materiale informative existente: cărți, pliante, broșuri, fluturași, afișe etc.

Selecția beneficiarilor se face pe baza anchetelor sociale efectuate de asistentul social al centrului. Anchetele sociale sunt atașate la dosarul individual al fiecărui beneficiar, dosar care mai cuprinde și alte documente justificative sau care monitorizează procesul de prestare al serviciului.

- **Îmbunătățirea continuă a calității serviciilor**

Se efectuează monitorizarea, controlul procesului de prestare a serviciilor utilizând baze de date și chestionare de evaluare. Acestea din urmă ajută la analiza eficacității serviciilor. În cadrul activităților de informare și consiliere beneficiarii sunt informați și despre serviciile alternative din comunitate, existente.

- **Implicarea activă a comunității (familie, vecini, comunitate)**

Are ca obiectiv fundamental abilitarea și reabilitarea persoanelor cu boli rare în vederea integrării lor sociale. Pentru realizarea acesteia se are în vedere restabilirea și / sau întărirea legăturilor sociale ale beneficiarilor, cu atragerea acestora în procesul de recuperare (membrii de familie, vecini, medici, comunități religioase etc). Comunitatea locală este considerată o sursă importantă, ca urmare în permanență au loc activități și evenimente cu și pentru persoane cu dizabilități afectate de boli rare, în scopul conștientizării asupra problematicii acestora.

II. CENTRUL REZIDENȚIAL NORO

Grupuri de pacienți/ Servicii respiro

1. Justificare

Pornind de la principiul că activitatea de recuperare trebuie să fie o activitate continuă, pe care pacientul să o deprindă cu sprijinul specialiștilor și să o realizeze în viața de zi cu zi, Asociația Prader Willi din România își propune ca prin centrul rezidențial să ofere părinților, pacienților și/sau aparținătorilor persoanelor cu boli rare din România, servicii de instruire în managementul acestor boli, dar și servicii de terapie ocupațională, terapie prin artă, fizioterapie și kinetoterapie, hidroterapie, terapie senzorială, masaj, care să ducă la îmbunătățirea stării de sănătate fizice și psihice a acestora.

Criterii de selecționare a beneficiarilor:

Beneficiarii centrului rezidențial vor fi persoane cu handicap afectate de diferite boli rare din România și/sau aparținătorii acestora.

În selecția **grupurilor de pacienți** se va ține cont de calendarul de instruire realizat în cadrul proiectului NoRo și care prevede serii de pacienți pe diferite categorii de boli și perioada în care vor beneficia de servicii oferinte de APWR.

În selecția beneficiarilor **serviciilor respiro se** ține cont ca beneficiarii să fie tineri cu dizabilități din România.

2. Obiective

➔ *Îmbunătățirea condițiilor de viață și adaptabilitate socială prin oferirea de servicii de instruire în managementul bolilor rare și formarea de abilități de viață independentă, pentru persoane cu boli rare, alte dizabilități și aparținătorii acestora;*

➔ *Îmbunătățirea stării de sănătate fizică și psihică a persoanelor cu boli rare, alte dizabilități și aparținătorii acestora din România, prin participarea acestora la activități de recuperare prin terapie ocupațională, fizioterapie și kinetoterapie, terapie senzorială, hidroterapie, masaj, managementul greutății;*

3. Activități şi mod de realizare

3.1. Program de activitate:

a) Grupuri de pacienți:

Activitățile de instruire în managementul bolii precum și activitățile de recuperare a persoanelor cu handicap afectate de boli rare realizate în incinta Centrului Pilot de Referință pentru Boli Rare se vor realiza în mai multe serii de câte 5 zile. Având în vedere că centrul NoRo dispune de 12 paturi de cazare, fiecare serie de instruire și recuperare va fi formată din 12 persoane cu boli rare și însoțitori acolo unde este neapărat nevoie (din rândul aparținătorilor), conform planificării de mai jos. Programul zilnic de activitate va cuprinde **4 ore de instruire în managementul bolilor** rare (cu parte teoretică și practică incluzând și consiliere psihologică și social individual și de grup), **2 ore de activități de recuperare** prin terapie ocupațională, terapie prin artă, fizioterapie și kinetoterapie, terapie senzorială, hidroterapie, masaj și **cel puțin 2 ore pe zi destinate activităților de socializare.**

b) Servicii respiro:

În cadrul serviciilor respiro se vor organiza grupuri de tineri cu dizabilități mai multe weekenduri consecutive. Programul pe perioada weekendului petrecut în centru va cuprinde 8 ore de instruire în managementul zilnic al bolii și deprinderii abilităților pentru o viață independentă, 8 ore de recuperare prin diferitele terapii, iar celelalte ore petrecute în centru vor fi rezervate planificării programului, petrecerii timpului liber în mod organizat, activităților de socializare.

3.2. Organizarea și funcționarea activităților:

A. Instruire în managementul bolii (Grupuri de pacienți/ Servicii respiro)

Beneficiarii instruirilor vor fi pacienți cu boli rare din toată țara. Instruirea fiecărui grup se va realiza sub foma unui curs, de 4 ore zilnic care va cuprinde părți teoretice și practice. Beneficiarii vor primi informații și vor experimenta prin jocuri de rol sau alte aplicații practice, temele abordate de echipa de specialiști: diagnosticare, ereditate, semne clinice, evoluția bolii, tratamente și recuperare, acces la educație, integrarea prin muncă, autonomie personală, viață independentă, etc.

Pentru **serviciile respiro,** în cadrul instruirii în managementul bolii, vor fi rezervate ore pentru formarea și dezvoltarea de abilități pentru o viață independentă.

B. Activități de recuperare (Grupuri de pacienți/ Servicii respiro)

▪ ***Fizioterapie şi kinetoterapie***

Prin masajul de relaxare sau masajul terapeutic, se dorește introducerea atât unei stări de bine „fizic" dar și „psihic", în așa fel încât, în timpul ședinței de masaj, pacientul să uite de eventualele probleme pe care le are (pentru acesta se va crea o atmosferă specială, concepută cu responsabilitate și profesionalism).

Precizăm că abordarea va fi de asemenea, deosebită, deoarece se vor utiliza programe terapeutice concepute special pentru fiecare pacient în parte, în funcție de evoluția și caracterul afecțiunii sale. Se va lucra deci gradual și individualizat. Dorim să specificăm faptul că, după părerea noastră, kinetoterapia nu este o „gimnastică" compusă din exerciții pe care pacienții le pot efectua și acasă fără supraveghere medicală (cu anumite excepții), ci un tratament bazat pe tehnici studiate în literatura de specialitate ce au la bază mișcarea (de exemplu: tehnicile Kabat sau Bobath, Programul Williams pentru hernie de disc etc).

▪ ***Hidroterapia***

În cadrul centrului se va amenaja un jacuzzi pentru hidroterapie - acea ramură a medicinei naturiste care folosește apa în tratamentul bolilor. Terapia hidrotermală se folosește de efectele temperaturii: băi fierbinți, saune, împachetări. Proprietățile vindecatoare și recuperatorii ale hidroterapiei sunt bazate pe efectele termale și/sau mecanice și permite exploatarea reacției corpului la stimuli reci și fierbinți, la presiunea exercitată de apă. Metodele hidroterapeutice sunt utilizate și pentru stimularea sistemului imunitar care influențează secreția de hormoni de stres, revigorând circulația sângelui și digestia, reducând sensibilitatea la durere. Hidroterapia este în primul rând folosită ca să întărească corpul, să stimuleze digestia, circulația, sistemul imunitar și să aline durerea. Apa influențează pozitiv dezvoltarea mușchilor, calmează durerile de plămâni, inimă, stomac, prin stimularea nervilor de pe coloana vertebrală.

▪ ***Terapia senzorială***

Integrarea senzorială presupune un echilibru între sistemul nervos central și cel periferic. Problemele de integrare senzorială generează tulburări de învățare, dezvoltare și comportament. Disfunctionalități ale integrării senzoriale conduc la dezorganizarea sistemelor:

1) vestibular (trimite către creier informații senzoriale despre mișcarea organismului în spațiu) – disfuncționalitatea sistemului vestibular se manifestă prin postura deficitară și dispraxie.

2) proprioceptiv (trimite către creier informații senzoriale de la mușchi și articulații) – disfuncționalitatea sistemului proprioceptiv se manifestă prin mișcări stereotipice ale organismului.

3) tactil (simțul tactil) – disfuncționalitatea sistemului tactil se manifestă prin hiper și hipo-sensibilitate la stimuli.

▪ ***Masaj***

Masajul ajută corpul să elimine toxinele, îmbunătățește circulația sângelui și a limfei, mărește amplitutinea de mișcare la nivelul articulațiilor și elimină tensiunea musculară, induce relaxarea și reduce durerea datorită eliberării de endorfine. Reducerea tensiunii musculare este în strânsă legătură cu inducerea unei stări mentale pozitive, micșorează anxietatea și depresia, îmbunătățește capacitatea de concentrare și creează stări de relaxare profundă.

▪ ***Terapie ocupațională***

Specialiștii APWR vor derula activități cu persoanele afectate de boli rare, impulsionându-le să își exprime sentimentele, care de cele mai multe ori sunt adânc ascunse. A descoperi și a dezvolta abilități și potențialuri este un pas important pe drumul către auto- reprezentare.

Astfel, pe parcursul celor 5 zile petrecute de beneficiari în centru, se vor realiza zilnic activități de recuperare prin terapie ocupațională (modelaj, pictură, muzică, dans, desen, jocuri, lucru cu mărgele, colaje etc).

▪ ***Managementul greutății***

Dacă un copil este obez și suferă de o boală rară poate să fie dificil să țină pasul cu prietenii lui, să se joace și sa fie integrat în comunitate. Greutatea în exces poate să fie „grea" și pentru adulți. Hainele sunt prea strânse nu este deloc ușor să fi activ și unii se pot obosi foarte repede. Kilogramele în plus au consecințe pe termen lung atât asupra copiilor cât și asupra adulților. Greutatea prea mare este întotdeauna un risc în plus. Pe lângă boala rară, pot apărea alte complicații din cauza greutății: o boală la inimă, diabet de tipul 2, tensiunea sanguină mare, câteva tipuri de cancer și alte boli cronice. O serie de boli rare (Sindrom Prader Willi, Sindrom Laurence-Bardet- Biedl, obezitatea hipotalamică, diverse sindroame metabolice, etc.) au drept consecință o obezitate majoră, motiv pentru care se impun terapii pentru managementul greutății.

C. Activități de socializare
(Grupuri de pacienți/Servicii respiro)

▪ ***Grupuri de suport***

Vom organiza grupuri de suport pentru persoane afectate de boli rare, în cadrul cărora pacienții și aparținătorii vor beneficia de consiliere psihologică și socială.

Consilierea are ca scop creșterea includerii sociale a acestora și asigurarea de suport psihologic pentru depășirea barierelor psiho-sociale existente. Activitatea este asigurată gratuit pentru pacienții și aparținătorii care participă la activitățile de instruire și recuperare, de către psiholog și asistent social.

▪ ***Socializare și integrare în comunitate***

Se vor organiza în cadrul centrului în fiecare după-masă, împreună cu voluntari ai APWR, jocuri care urmăresc creșterea gradului de interacțiune și socializare.

Beneficiarii cazați în centru vor participa în grup organizat, însoțiți de personalul din centru și de voluntari, la diferite activități care urmăresc dezvoltarea de abilități pentru o viață independentă: vizite de grup în oraș la diferite obiective turistice și culturale, mersul la cumpărături, orientare în oraș, etc.

III. UNIVERSITATEA VIRTUALĂ

Universitatea virtuală www.edubolirare.ro a fost creată de către Asociația Prader Willi din România – APWR, în cadrul proiectului „Parteneriat Norvegiano-Român (NoRo) pentru progres în bolile rare". Proiectul cu o durată de doi ani a început în aprilie 2009. Lansarea oficială a site-ului a fost în 26 aprilie 2011.

www.edubolirare.ro este o inițiativă inovatoare a APWR, care își propune să pună în valoare potențialul încă insuficient exploatat al resurselor web în ceea ce înseamnă formarea și informarea în domeniul bolilor rare.

De ce www.edubolirare.ro?

- Pentru că există un **deficit de informații** și **competențe** în domeniul bolilor rare;
- Oferta de formare în acest domeniu este aproape **inexistentă;**
- Programele de training trebuie să fie de asemenea **„speciale"**, disponibile indiferent de spațiu și timp, accesibile din punct de vedere financiar.

Platforma a fost creată de **o echipă multidisciplinară** (medici, psihologi, asistenți sociali, traineri și specialiști IT) și este bazată pe **nevoile de formare și informare** ale pacienților cu boli rare, aparținătorilor acestora, nevoile specialiștilor din domeniul medical, social, psiho-social și educațional.

III.2. Obiective:

➔ ***creșterea calității vieții*** *persoanelor afectate de boli rare;*

➔ ***creșterea calității serviciilor*** *(sociale, socio-medicale, educaționale) furnizate persoanelor afectate de boli rare;*

III. Activități și mod de realizare:

Platforma este destinată specialiștilor (din domeniul medical, social, psiho-social, educațional), pacienților cu boli rare și aparținătorilor acestora. Are două componente, una de informare și una de formare.

Componenta de informare - poate fi accesată de oricine, fără înregistrare pe site. Cuprinde știri, evenimente în domeniul bolilor rare; catalog cu peste 100 de boli rare; proiecte, programe și strategii în domeniul bolilor rare inclusiv Planul Național și Europlanul pentru Boli Rare; reviste pentru pacienți și specialiști; ghid de servicii disponibile în cadrul Asociației Prader Willi; Întrebări și răspunsuri frecvente atunci când suspectăm o boală rară.

Componenta de formare - poate fi accesată doar de către cei care se înregistrează/se înscriu la cursuri. Oferim trei tipuri de cursuri:

- **Clasice (față în față)**: animator socio-educativ, pedagog de recuperare, lucrător prin arte combinate, asistent personal al persoanei cu handicap, evaluator de competențe;
- **Online**: Managementul bolilor rare, Integrarea socială a persoanelor cu handicap;
- **Blended** (mixează formarea online cu cea față în față);

Complementar platformei virtuale se vor organiza **teleconferințe - consultații săptămânale cu Universitatea de Medicină și alți specialiști.**

Calități pe care ni le-am dorit site-ului:

- simplitate;
- accesibilitate;
- atractivitate;
- acuratețe și exactitate în transmiterea informațiilor;
- interactivitate;
- rapiditate în utilizare;
- operabilitate pe orice platformă.

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