ASOCIATIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Nr. 28
Ianuarie-Februarie- Martie 2012

Oameni RARI şi Bolile RARE

Ziua Bolilor Rare la Zalău

Voluntarii programului Big Brother Big Sister susţin permanent activitatea Centrului Pilot de Referinţă pentru Boli Rare NoRo. La şedinţa din 27 februarie s-au abordat următoarele teme: activitatea voluntarilor, reorganizarea programului din Centrul NoRo şi Ziua Bolilor Rare.

»pagina 8

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

Cuprins

Oameni Rari şi Bolile Rare

ISSN 2066 - 527X

Publicaţie editată de
Asociaţia Prader Willi România

Preşedinte
Dorica Dan
Director executiv
Tiberiu Dan

Redactori
Cosmina Feşteu,
Zsuzsa Almási, Emese Darkó
Maria Brazdău, Paula Cuibuş,
Emanuela Meleg

Colaboratori
Perşa Alexandra, Terheş Sorina
Monica Ioana Breazdău, Fărcaş Cosmina

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

Ziua Internaţională a Bolilor Rare – „Rari, dar Solidari", Bucureşti 16-17 februarie 2012 4

Pagina specialistului
Angioedemul ereditar: o afecţiune cu potenţial letal 6

Pagina pacientului 7

Noutăţi şi evenimente 8

Creaţie 17

Actualizare proiect
Sustenabilitatea serviciilor Centrului NoRo 18

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**

Ziua Internațională a Bolilor Rare „Rari, dar Solidari”

București 16-17 februarie 2012

Ziua I- Joi, 16.02.2012

La eveniment au participat în total 61 de persoane, reprezentând pacienți, specialiști, autorități, industrie, mass-media. După mesajul de bun venit din partea ANBRaRo a fost prezentată campania organizată de Ziua Bolilor Rare la nivel internațional și național, tema de comunicare a campaniei (Solidaritatea) și decizia ca în România să fie evidențiată solidaritatea dintre bolile rare și cancerele rare. A fost prezentată patroana campaniei din România, ***Dna. Dr. Ruxandra Drăghia-Akli, director al Directoratului de Sănătate al DG Research & Inovation din cadrul Comisiei Europene***. S-au prezentat două spoturi, unul realizat de EURORDIS pentru ZBR 2012, și celălalt intitulat „Adriana există!”, spot de sensibilizare despre cancerele rare. Doamna Prof. Dr. Maria Puiu a vorbit despre abordarea bolilor rare în rețea, în centre multidisciplinare, având astfel posibilitate mai mare de diagnosticare și tratament pentru pacienți. La această temă s-a revenit și a doua zi, în cadrul mesei rotunde pe tema centrelor de expertiză.

Ziua Bolilor Rare, București

Doamna Dr. Ruxandra Drăghia-Akli nu a putut ajunge la întâlnire din cauza vremii, dar și-a ținut prezentarea prin telefon. Sugestiile dânsei legate de abordarea bolilor rare au fost:

- Îmbunătățirea coordonării și a sinergiilor de finanțare a cercetării
- Creșterea volumului de cercetare
- Conectare/colaborare mai bună între cercetătorii activi în bolile rare
- Accelerarea translației rezultatelor din cercetare în aplicații clinice - metode de diagnostic, terapii sau remedii

Ziua Bolilor Rare, Grădinița nr. 8, Zalău

Ziua Bolilor Rare, Șc. Mihai Eminescu, Zalău

A subliniat și importanța participării cercetătorilor români la proiecte de cercetare europene și a prezentat datele statistice despre participarea României la Programul Cadru 7 - Tema „Sănătate”, al Comisiei Europene. A insistat asupra importanței participării României la Consorțiul Internațional al Cercetării în Bolile Rare - IRDiRC.

Ziua Bolilor Rare, Timișoara

A subliniat şi faptul că în România foarte puţine sectoare de cercetare au un plan sectorial de cercetare, iar în lipsa acestora este mai grea obţinerea fondurilor structurale. Discuţiile s-au terminat cu mesajul importanţei colaborării şi a comunicării eficiente între toţi actorii implicaţi în domeniul bolilor rare.

Ziua 2 - Vineri, 17.02.2012.
***Masă Rotundă:* Centrele de Expertiză şi strategia europeană/ naţională privind bolile rare**

După prezentarea spoturilor de campanie, a intrat iarăşi în direct prin telefon doamna Dr. Ruxandra Drăghia-Akli, cu prezentarea „Bolile rare în Programele Europene", în care a prezentat:

- Contextul european al cercetării în domeniul bolilor rare
- Programul - cadru pentru cercetare şi inovare Orizont 2020 al Comisiei Europene
- Funcţionarea Consorţiului Internaţional al Cercetării în Bolile Rare – IRDiRC

În partea de concluzii, doamna Dr. Ruxandra Drăghia-Akli revine cu importanţa elaborării unui plan de cercetare în domeniul bolilor rare, ca pe urmă Ministerul Sănătăţii să facă demersurile necesare la Ministerul Finanţelor, ca în domeniile prioritare de dezvoltare finanţate prin Fondurile Structurale, să se regăsească şi acest domeniu.

Din partea Ministerului Sănătăţii au participat la întâlnire secretarul de stat Dr. Vasile Cepoi cât şi trei directori din Ministerul Sănătăţii: Dr. Mihaela Bardoş, Dr. Amalia Fechete şi Dr. Călin Alexandru. Ei au propus o întâlnire la Ministerul Sănătăţii, miercuri 22 februarie, un grup cât mai operativ, care să pună bazele şi să discute modalitatea cea mai eficientă a colaborării.

Dorica Dan,
preşedinte APWR

Angioedemul ereditar: o afecțiune cu potențial letal

Angioedemul ereditar (AEE) este o boală condiționată genetic. Clinic, AEE este caracterizat prin edem subcutanat episodic localizat, edemul mucoasei căilor respiratorii superioare și edemul tubului gastrointestinal. AEE este cauzat de defectul genetic a C1-inhibitor esterazei (C1-INH). AEE este rar, prevalența bolii fiind estimată între 1/10,000 și 1/50,000. În lipsa tratamentului mortalitatea este de 20-30%.

Se numește ereditar, pentru că defectul genetic se moștenește. Dacă unul dintre părinți este bolnav, copilul are o probabilitate de 50% să moștenească această boală. Lipsa unei istorii familiare nu exclude însă diagnosticul de AEE. 20% dintre cazurile de AEE survin la pacienți care au suferit o mutație spontană a genei C1-INH la momentul concepției. Aceștia pot transmite descendenților gena lor deficitară (figura 1).

Atacul poate să apară fără un motiv aparent. În unele cazuri atacurile pot fi precedate de schimbarea stării generale, anxietate, stres emoțional. Angioedemul poate fi precipitat de un traumatism, deseori minor, infecții, unele medicamente. Procedurile dentare pot induce atacuri de edem laringian. Unii pacienți au semnalat tumefierea extremităților după ce au scris timp îndelungat sau după diferite activități fizice. Femeile au atacuri de angioedem mai frecvent în timpul menstruațiilor. Sunt cazuri în care atacurile devin mai rare în timpul sarcinii, dar sunt cazuri în care frecvența acestora crește. Utilizarea contraceptivelor crește frecvența și severitatea atacurilor de angioedem ereditar.

Primele episoade de angioedem ereditar apar de obicei în copilărie. Jumătate dintre pacienți sunt simptomatici din prima decadă de viață, iar o altă treime din decada a doua. La pubertate sau adolescență frecvența atacurilor crește.

Simptomele se instalează treptat în decurs de câteva ore, și se ameliorează lent, în 24-72 ore. Sunt cazuri în care edemul dispare doar după o săptămână. Frecvența atacurilor variază considerabil. De obicei nu apar zilnic. Unii pacienți au simptome săptămânal, alții pot avea intervale mai mari de un an între atacuri (figura 2).

Atacurile de angioedem ereditar sunt deosebit de periculoase dacă apar la nivelul căilor respiratorii. În cazul edemului laringian, obstrucția se poate agrava în câteva ore, de la discomfort ușor la obstrucția completă a căilor respiratorii, care necesită intubare de urgență sau traheostomie. Atacurile abdominale se asociază cu dureri, grețuri, vărsături. Durerea abdominală este foarte asemănătoare cu apendicita acută, deseori ducând la intervenții chirurgicale inutile.

Cunoaștem două modalități de tratament: profilaxia și tratamentul atacului. Angioedemul periferic nu este periculos, deci nu necesită profilaxie pe termen lung. Acest tratament se recomandă în cazul bolnavilor care au atacuri la nivelul căilor respiratorii, care au mai mult de un atac într-o lună și la bolnavii la care este afectată activitatea zilnică. Se folosesc acidul tranexamic și Danazolul. Lista efectelor secundare este destul de lungă, deci este important ca avantajele și dezavantajele acestui tratament să fie explicate.

Se recomandă profilaxie pe termen scurt în cazul în care bonavul este înainte de operații, de proceduri dentare sau a unei endoscopii. În aceste cazuri bolnavul necesită doze mai mari de medicamente sau concentrat de C1-INH.

Pentru atacul de angioedem ereditar, indiferent de localizare, există în lume în prezent 5 medicamente extrem de eficiente: două concentrate de inhibitor din plasmă, un preparat de C1 inhibitor recombinant, un inhibitor de receptori de bradikinină B2 și un inhibitor de kalikreină. Din nefericire, încă în România nu avem la dispoziția pacienților niciunul dintre acestea. În parte se datorează prețului ridicat și în parte din cauza lipsei unui program național. În lipsa acestor preparate se poate folosi plasmă proaspăt congelată. Adrenalina, antihistaminicele și steroizii în acest tip de angioedem sunt fără efect.

Dacă pacientul devine răgușit și apar tulburări de deglutiție, bolnavul trebuie să se prezinte de urgență la medic, pentru că în scurt timp ar putea dezvolta un atac la nivelul căilor respiratorii. Necesită internare într-un serviciu de terapie intensivă, intubarea orotraheală sau traheostomia salvând viața în aceste situații grave.

Trebuie să ne gândim la angioedem ereditar în caz de edem subcutanat episodic localizat fără urticarie, edem al mucoasei căilor respiratorii superioare și a tubului digestiv, mai ales dacă aceste simptome apar și la alți membri ai familiei. Pentru confirmarea diagnosticului sunt necesare o serie de analize de laborator: C4, C1-INH cantitativ (antigenic) și C1-INH funcțional. Aceste analize se fac numai în laboratoare special dotate.

În anul 2006 am înființat fundația Rețeaua Română de Angioedem Ereditar, cu scopul de a sprijini diagnosticarea și asistența medicală a acestei grupe de bolnavi. În registrul de AEE avem înregistrate 74 de cazuri.

Diagnosticul este pus în foarte multe cazuri cu întârziere. Una dintre pacientele noastre a fost cu alte diagnostice, evident greșite, timp de 50 de ani! Fiindcă boala nu este încă suficient cunoscută și nu avem medicația modernă la dispoziție, pacienții cu angioedem ereditar rămân adevărați orfani ai sistemului de sănătate românesc. Sper că într-un timp relativ rezonabil să reușim să facem un program național care să includă și această afecțiune cu potențial fatal. Până atunci stăm la dispoziția pacienților cu suspiciune de AEE cu consultații de specialitate, linie telefonică permanentă de consiliere (0742121885, 0742150718 sau 0737813442) și un site de internet atât pentru pacienți cât și pentru personalul medical (www.haenet.ro).

Peste 20 dintre pacienții noștri cu AEE au participat în studii multicentrice internaționale, aducând o contribuție semnificativă la înregistrarea unor medicamente în Europa și Statele Unite ale Americii. Astfel, au contribuit la beneficiul unui număr relativ mare de pacienți din întreaga lume. Sperăm că în curând vor fi și ei printre aceștia.

Figura 1.

Edem facial desfigurant, cu o durată de 2-4 zile. Între atacuri aspectul revine la normal, și nu lasă urme (poză efectuată cu acordul scris al pacientei)

Figura 2. Prima familie cu angioedem ereditar pe care am înregistrat-o (observați în spate, pe proiecție, arborele lor genealogic)

Dr. Dumitru Moldovan,
Universitatea de Medicină și Farmacie Târgu-Mureș

Impresii ale pacienților

Bună,

Mă numesc Berceanu Adelina Lăcrămioara, sunt pacientă cu talasemie majoră și am avut ocazia să vin la Centrul NoRo din Zalău. Aici am primit foarte multe informații și sfaturi în diferite domenii. Am avut ocazia să întâlnesc și mulți oameni deosebiți cu suflet cald.

Cu drag, Adelina

Când am cunoscut personalul de aici am început să mă simt ca într-o familie mare. Ne-au primit și ne-au tratat atât de bine încât am rămas plăcut impresionată de căldura lor sufletească și prietenia lor față de noi.

Le mulțumesc foarte mult pentru clipele minunate pe care ni le-au oferit și activitățile plăcute pe care le-au făcut cu noi. Țin să mulțumesc și Asociației Persoanelor cu Talasemie Majoră din care fac parte pentru faptul că au organizat grupul de pacienți și ne-au adus în acest centru minunat. Nu am mai participat niciodată la asemenea întâlniri în vreun centru, NoRo este primul centru în care am fost.

Maria Constantin

Am să încep prin a vă spune că prima dată am auzit de acest centru când am vizionat un filmuleț de prezentare despre el și mi s-a părut un lucru minunat și de mare ajutor pentru mine și că merită încercată o asemenea experiență. Bineînțeles că s-a și întâmplat acest lucru și pot spune cu tărie și din suflet că nu-mi pare rău că am ajuns aici.

La NoRo am descoperit niște persoane extraordinare care își dedică viața de zi cu zi pentru a face viața mai ușoară persoanelor care au nevoie de ajutor: medical, psihologic și fizic. Pot spune că toți cei implicați atât personalul cât și pacienții fac parte dintr-o mare FAMILIE.

Cu drag, Florin

Minunata lume NoRo

Numele meu este Roxana și sunt pacientă cu talasemie majoră, iar cu ajutorul Asociației Persoanelor cu Talasemie Majoră am avut ocazia de a petrece 5 zile în centrul NoRo alături de ceilalți pacienți cu talasemie majoră. Aici am întâlnit persoane minunate, personalul de la NoRo a fost foarte primitor și drăguț iar din activitățile care au avut loc am învățat lucruri noi și importante. Sper ca pe viitor să revin aici.

Cu drag, Roxana (16 ani), București

În fiecare zi am avut diverse activități și am cules foarte multe informații utile mie. Aici am întâlnit un personal cu suflet bun, de viață și foarte dedicat meseriei lor. Zilele petrecute aici alături de prieteni și alături de personal au fost foarte plăcute.

Elena Tanose

Cinci zile de vis la centrul NoRo

Ceea ce vă pot spune este că am făcut aproximativ 10 ore pe drum pentru a ajunge la centrul NoRo, dar nu asta a contat deoarece am admirat peisaje superbe. Când am ajuns la centru și ne-a fost prezentat, mi-am dat seama că este foarte modern, și că o să mă simt foarte bine.

Ana Maria Gavrilă

În primul rând sunt fericit că mă aflu aici cu voi, familia și prietenii mei totodată. Cu toate că mi-e dor de casă, aici mă revigorez... am trecut rapid de la durere la revigorare.

Mătăsaru Mihai

NoRo, un colț de rai

Mă bucur foarte mult că am avut ocazia de a vizita centrul NoRo. Sincer nu credeam că în România poate exista așa ceva, un centru foarte bine pus la punct și organizat din toate punctele de vedere. Despre personal ce pot spune, cuvintele sunt prea puține, oameni care pun mult suflet în ceea ce fac și care m-au făcut să mă simt foarte bine în aceste zile. Sper să ne revedem cât mai curând. Mă bucur că s-au pus bazele unei solide colaborări între Asociația Persoanelor cu Talasemie Majoră și Asociația Prader Willi din România.

Cătălin

Este pentru prima dată când vin într-un astfel de centru și sincer am rămas profund impresionată de tot ce am întâlnit aici, iar pe această cale țin să mulțumesc Asociației Persoanelor cu Talasemie Majoră, pentru că prin deosebita colaborare pe care o au cu Asociația Prader Willi am putut ajunge aici.

Pe tot parcursul acestor zile petrecute aici am acumulat cunoștințe pe care nu le deținem până acum în diferite domenii: kinetoterapie, hidroterapie, psihologie, asistență socială, care mă vor ajuta pe parcurs.

Stelea Livia

Ziua Bolilor Rare la Zalău

Voluntarii programului Big Brother Big Sister susţin permanent activitatea Centrului Pilot de Referinţă pentru Boli Rare NoRo. La şedinţa din 27 februarie s-au abordat următoarele teme: activitatea voluntarilor, reorganizarea programului din Centrul NoRo şi Ziua Bolilor Rare.

Am prezentat celor 12 voluntari prezenţi la întâlnire importanţa campaniei Ziua Bolilor Rare, evenimentele derulate de organizaţiile de pacienţi începând cu anul 2008 şi rezultatele obţinute la nivel local, naţional şi internaţional prin aceste acţiuni.

Am stabilit modul în care se împart voluntarii pentru a pune afişe cu Ziua Bolilor Rare în oraş şi am stabilit cum vom acţiona în ziua de 29 februarie, Ziua Internaţională a Bolilor Rare.

În data de 29 februarie, de la ora 13.00, voluntarii au împărţit fluturaşi în mai multe puncte din centrul Zalăului, şi au răspuns la întrebările oamenilor legate de Ziua Bolilor Rare, de bolile rare, de Centrul NoRo. Scopul acestei activităţi a fost creşterea capacităţii de informare şi sensibilizarea populaţiei din Zalău legată de problemele cu care se confruntă persoanele afectate de boli rare.

Zsuzsa Almási, APWR

Ziua Bolilor Rare, eveniment European

29 februarie 2012

La nivel European, Eurordis în parteneriat cu Comisia Europeană a organizat de Ziua Bolilor Rare un simpozion pe tema „Modelul European de Solidaritate în bolile rare”, pentru a prezenta succesele obţinute în ultimul deceniu şi principalele acţiuni viitoare. Evenimentul a fost organizat la Residence Palace în Centrul de Presă Internaţională de la Bruxelles.

Printre participanţi, putem enumera pacienţi şi reprezentanţi ai pacienţilor, cercetători, cadre medicale, membri ai Comitetului de experţi UE privind bolile rare, parlamentari europeni, oficiali de nivel înalt ai Agenţiei Europene pentru Medicamente şi Comisia Europeană, precum şi reprezentanţi ai industriei farmaceutice şi biotehnologie.

Reuniunea a evidenţiat valoarea acţiunilor de abordare la nivel UE în domeniul bolilor rare, şi a demonstrat că iniţiativele Eurordis în parteneriat cu instituţiile europene au un impact pozitiv asupra stării de sănătate a tuturor cetăţenilor UE şi reprezintă un model care este extins şi în afara UE.

La simpozion au participat din România, Dorica Dan - Preşedinte ANBRaRo, Dan Tiberiu - Director Executiv APWR, dna. Monica Hercuţ - Consilier Ministerul Sănătăţii şi dl. Ştefan Staicu, Ataşatul pe Sănătate la Reprezentanţa permanentă a României la Uniunea Europeană.

Dorica Dan,
preşedinte APWR

Grup de pacienți cu Scleroză Multiplă

Al doilea grup de pacienți afectați de o boală rară din anul 2012, a fost organizat în perioada 27.02 - 2.03.2012 și a fost format din 10 pacienți cu Scleroză Multiplă (SM) și un însoțitor.

Pe perioada celor 5 zile de activități, aceștia au beneficiat de evaluare interdisciplinară, recuperare prin kinetoterapie, hidroterapie, terapie ocupațională și instruire pe diferite teme sociale, psihologice și medicale. Prin dotările pe care le avem în Centrul NoRo și cu sprijinul specialiștilor Universității de Medicină Timișoara am reușit să organizăm a doua videoconferință, în care pacienții afectați de Scleroză Multiplă să poată beneficia de instruire medicală în managementul bolii de zi cu zi, realizată cu sprijinul unui medic specialist. Alte teme de instruire de care au beneficiat pacienții pe perioada cazării în Centrul NoRo sunt: Drepturile pacienților, Drepturile persoanelor cu dizabilități, Acces la servicii socio-medicale, Elemente de prim ajutor, Consiliere psihologică de grup.

Maria Brazdău,
asistent social, APWR

Grup de pacienţi cu Talasemie Majoră

În anul 2012, primul grup de pacienţi afectaţi de o boală rară, care au păşit pragul Centrului Pilot de Referinţă pentru Boli Rare NoRo, a fost organizat în perioada 30.01 - 3.02.2012 şi a fost format din 11 tineri afectaţi de Talasemie Majoră şi un însoţitor.

Pe perioada celor 5 zile de activităţi, aceştia au beneficiat de evaluare interdisciplinară, recuperare prin kinetoterapie, hidroterapie, terapie ocupaţională şi instruire pe diferite teme sociale, psihologice şi medicale. Odată cu organizarea acestui grup, Asociaţia Prader Willi din România a dat şi startul campaniei dedicate Zilei Bolilor Rare, aceasta fiind desemnată la nivel european în data de 29 Februarie.

Prin dotările pe care le avem în Centrul NoRo şi cu sprijinul specialiştilor Universităţii de Medicină din Timişoara am reuşit să organizăm prima videoconferinţă, în care pacienţii prezenţi în Centrul NoRo să poată beneficia de instruire medicală realizată de cel mai bun specialist în domeniu din România, în persoana doamnei Dr. Şerban Margit.

În organizarea unor astfel de grupuri, am pornit de la principii conform cărora, informarea în domeniul bolilor rare este esenţială pentru pacienţii afectaţi de boli rare, iar activitatea de recuperare trebuie să fie o activitate continuă, pe care pacientul să o deprindă cu sprijinul specialiştilor şi apoi să o realizeze în viaţa de zi cu zi.

Considerăm că obiectivele pe care echipa de specialişti şi le-a propus cu ocazia organizării acestui grup au fost îndeplinite, toţi pacienţii fiind mulţumiţi de serviciile de informare, şi instruire de care au beneficiat, mai ales datorită faptului că informaţiile primite au o aplicabilitate imediată, în vederea depăşirii situaţiilor dificile cu care aceştia se confruntă în viaţa de zi cu zi.

Maria Brazdău,
asistent social, APWR

Oameni Rari şi Bolile Rare 10

Abilităţi pentru o viaţă independentă...

În anul 2012, în cadrul Centrului Respiro NoRo, ne-am propus organizarea unui program prin care tineri cu dizabilităţi din Judeţul Sălaj să participe la activităţi de instruire, prin care să-şi dezvolte abilităţile de viaţă independentă. Programul prevede 12 module de instruire a câte 2 zile, fiecare modul fiind realizat într-o altă lună, iar intervalul dintre sesiuni să fie folosit de participanţi la exersarea celor învăţate în viaţa de zi cu zi.

Astfel, au fost deja organizate 3 module de instruire în lunile Ianuarie, Februarie şi Martie.

La primul modul, organizat în perioada 26 – 27.01.2012 au participat 7 tineri cu dizabilităţi, care au avut parte de o evaluare interdisciplinară socială, psihologică şi kinetică, urmată de instruirea pe abilităţi de pregătire şi servire a mesei.

La cel de-al doilea modul din programul pentru abilităţi de viaţă independentă, organizat în perioada 23 – 24.02.2012 au participat 8 tineri cu dizabilităţi, al căror program a fost concentrat pe evaluarea individuală a îndeplinirii obiectivelor primei sesiuni, urmată de aplicarea acestora în viaţa de zi cu zi şi introducerea unei noi teme referitoare la curăţenia şi igiena locuinţei. Sesiunea s-a încheiat cu stabilirea temelor de realizat la domiciliu pentru fiecare beneficiar în parte, până la noua sesiune din luna următoare.

La cel de-al treilea modul au participat 9 tineri cu dizabilităţi iar programul a fost concentrat pe dezvoltarea abilităţilor în managementul casei, siguranţa domestică şi prim ajutor.

Maria Brazdău,
asistent social, APWR

Vizita Domnului Ministru al Sănătăţii la Centrul NoRo

În data de 27 ianuarie 2012, Ministrul Sănătăţii dl. Dr. Ritli Ladislau, în cadrul vizitei sale în judeţul Sălaj, a avut în agendă şi Centrul Pilot de Referinţă pentru Boli Rare NoRo. În cadrul acestei vizite, am prezentat domnului ministru şi oficialităţilor care l-au însoţit atât serviciile oferite în cadrul Centrului NoRo, cât şi problemele cu care se confruntă pacienţii cu boli rare în România.

Domnul ministru, înainte de a pleca de la Centrul NoRo, a scris în Cartea de onoare şi a promis, că va studia problemele legate de finanţarea şi derularea serviciilor acordate pacienţilor cu boli rare.

Zsuzsa Almási,
APWR

Forumul Naţional al Asociaţiilor de Pacienţi

Ediţia a III-a

În perioada 13-14 martie 2012 a avut loc Forumul Naţional al Asociaţiilor de Pacienţi, la Bucureşti.

În deschiderea acestui eveniment a luat cuvântul D-nul Tache Gheorghe, preşedinte COPAC. După care Dr. Vasile Cepoi secretar de stat în Ministerul Sănătăţii a făcut o prezentare despre rezultatele consultărilor pe Legea Sănătăţii: modalităţi de realizarea a echilibrului financiar, asigurarea accesabilităţii la servicii medicale, reorganizarea unităţilor spitaliceşti, evaluarea şi controlul serviciilor medicale.

Dr. Vasile Astărăstoae, preşedintele Colegiului Medicilor a ţinut un discurs despre situaţia actuală din România şi despre valorile şi conduitele pentru care trebuie să luptăm.

În continuare au avut loc discuţii despre Reforma sistemului sanitar din România din prisma D-nului Dr. Lucian Duţa, preşedintele Casei Naţionale de Sănătate şi a d-nului dr. Florin Chirculescu. De asemenea s-au acoperit subiecte precum: accesul la tratament, servicii medicale şi surse de finanţare pentru asociaţiile de pacienţi, unde au avut prezentări, Dr. Dorin Ionescu Director General CNAS, Dr. Aurora Dragomirişteanu, directorul Registrului Naţional al Donatorilor Voluntari de Celule Stem Hematopoietice, Claudia Torje, director Societatea de Scleroză Multiplă din România, Cristian Luţan, director adjunct Asociaţia Română a Producătorilor Internaţionali de Medicamente, Doina Popa, Asociaţia „Inima Copiilor" şi Maria Brazdău, Alianţa de Boli Rare din România.

În a doua zi a forumului au avut loc prezentări şi discuţii pe teme precum: Protecţia Socială, Sistemul Privat de Asigurări de Sănătate şi Harta informării pacientului. În cadrul acestor discuţii au avut prezentări Dr. Claudia Brătan, director Direcţia Generală pentru Protecţia Persoanelor cu Handicap, Dr. Gheorghe Păun, preşedinte al Comisiei de Evaluare a Persoanelor cu Handicap, Amalia Teodorescu, Asociaţia Transplantaţilor din România, Iulian Petre, vicepreşedinte COPAC, Dr. Marius Filip medic şef CNAS, Dr. Wargha Enayati, Managing Director Regina Maria, Dr. Parmena Răduţ, Eureco Asigurări, Dragoş Zaharia, vicepreşedinte Societatea de Scleroză Multiplă din România, Dr. Leny Caban, Luminiţa Vâlcea, Almasi Zsuzsa - Asociaţia Prader Willi din România şi Adelina Titire.

Paula Cuibuş,
psiholog APWR

Comitetul de Experţi al Uniunii Europene (EUCERD)

26-27 ianuarie 2012, Luxemburg

În calitate de membru EUCERD, Dorica Dan a participat la cea de-a patra reuniune a Comitetului de Experţi al Uniunii Europene (EUCERD) care a avut loc la 26-27 ianuarie 2012 în Luxemburg.

Întâlnirea plenară a fost precedată de întâlniri pregătitoare organizate de către grupurile de lucru şi au condus la discuţii ample cu privire la două aspecte principale de discuţie, valoarea clinică adăugată a medicamentelor orfane (CAVOD) şi a reţelelor europene de referinţă (ERN). Grupul pacienţilor a avut o întâlnire cu biroul EUCERD pentru a-şi prezenta prioritităţile organizaţiilor de pacienţi în cadrul acţiunilor generale EUCERD.

EUCERD a început procesul de elaborare a recomandărilor privind reţelele europene de referinţă (ERN) pentru a servi la elaborarea criteriilor pentru ERN. Un workshop pe această temă va avea loc pe 19 iunie 2012, înainte de următoarea reuniune a EUCERD. Adoptarea acestor recomandări este planificată pentru a şasea reuniune a EUCERD în noiembrie 2012. Statele membre au fost îndemnate să lucreze la desemnarea centrelor de expertiză la nivel naţional, folosind „Recomandările EUCERD privind criteriile de calitate pentru centrele de expertiză pentru Boli Rare din statele membre”, adoptată în octombrie 2011, în aşa fel încât acest lucru să fie făcut înainte de stabilirea ERN .

În cadrul reuniunii EUCERD au mai fost prezentate şi rezultatele privind noile practici de screening pentru nou născuţii din Uniunea Europeană. Un atelier de lucru privind screening-ul nou-născuţilor, cu participarea reţelei UE de experţi este planificată pentru primul trimestru al anului 2013.

În cadrul şedinţei EUCERD a fost prezentat parteneriatul european pentru lupta împotriva cancerului (EPAAC) şi a fost iniţiată o dezbatere privind sinergiile dintre această iniţiativă şi acţiunile în domeniul bolilor rare.

Reprezentanţii statelor membre ale EUCERD au fost solicitaţi să raporteze în legătură cu progresele înregistrate în ţara lor aşa cum este stabilit de către Recomandarea Consiliului privind o acţiune în domeniul bolilor rare pentru 2013. Elaborarea sau punerea în aplicare a acestor planuri sau strategii pare să fi luat avânt; reprezentanţilor statelor membre li s-a cerut să identifice persoana responsabilă de elaborarea sau punerea în aplicare a planului lor naţional / strategie, în scopul constituirii unei reţele în proiectul Europlan 2.

A fost anunţată lansarea European Joint Action pentru 12-13 martie la Paris şi a fost prezentat modul de colectare a informaţiilor pentru raportul „State of the art of Rare Diseases in Europe”.

A fost prezentat programul Conferinţei Europene de boli rare şi medicamente orfane care va avea loc la Bruxel în mai şi principalele acţiuni planificate pentru Ziua Internaţională a bolilor rare 2012.

Dorica Dan,
preşedinte APWR

Interviu cu patroana Zilei Bolilor Rare din România Dr. Ruxandra Drăghia-Akli

8 februarie 2012

Alianţa Naţională de Boli Rare din România a căutat începând cu anul 2008 o persoană care să reprezinte în mod simbolic cauza „bolior rare din România” în calitate de patroană a Zilei Bolilor Rare. Din momentul în care am auzit prima dată la boardul Eurordis vorbindu-se la modul superlativ despre doamna doctor ***Ruxandra Drăghia-Akli, director al Directoratului de Sănătate al DG Research & Inovation din cadrul Comisiei Europene***, mi-am dorit să o cunosc şi eventual să îi propunem acest rol. Anul acesta i-am scris şi a acceptat acest rol. Am decis că este bine să ne întâlnim şi să ne cunoaştem pentru că, oricât de multe lucruri s-au publicat despre un om sau despre o organizaţie, nimic nu înlocuieşte realitatea. În acest sens, am plecat a Bruxel pentru a ne cunoaşte şi pentru un interviu realizat de Sălăjeanul TV pentru Ziua Bolilor Rare 2012. Puteţi urmări interviul pe: www.edubolirare.ro sau pe http://www.rarediseaseday.org/country/ro/romania.

De la această întâlnire am plecat şi eu convinsă de ceea ce au afirmat şi alţii: **cu d-na dr. Ruxandra Drăghia-Akli la conducerea cercetării medicale din UE**, viitorul este promiţător pentru sănătatea cetăţenilor Europei. Suntem onoraţi că este alături de noi în calitate de **patroană a Zilei Bolilor Rare!**

Dorica Dan,
preşedinte APWR

Dorica Dan printre câştigătoarele Galei „Femeia Anului 2011" organizată de revista Avantaje

Gala premiilor Femeia Anului 2011, organizată de revista Avantaje în parteneriat cu Avon Cosmetics România şi JW Marriott, a desemnat câştigătoarele celei de-a paisprezecea ediţii.

În acest an s-au acordat nouă premii de excelenţă, la şapte categorii. Revista Avantaje a acordat titlul **Femeia Anului 2011** pentru următoarele categorii: Promovarea şi Apărarea Drepturilor Copilului, Promovarea şi Apărarea Drepturilor Femeii, Ambasador al Artei Româneşti peste Hotare, Implicare şi Responsabilitate Socială, Promovarea şi Apărarea Valorilor Democraţiei, Iniţiativă în Sprijinul Semenilor şi Consilierea mamelor aflate în situaţii de criză.

Dorica Dan, preşedinta **Asociaţiei Prader Willi** din România, coordonatoare a Centrului Pilot NoRo din Zalău, destinat pacienţilor cu boli rare, construit în cadrul Parteneriatului Norvegiano-Român pentru progres în bolile rare a primit premiul pentru Iniţiativa în Sprijinul Semenilor.

Trofeul a fost acordat de Excelenţa Sa, ambasadorul Norvegiei la Bucureşti, **dl. Øystein Hovdkinn**.

Cosmina Feşteu,
APWR

Kinetoterapia şi recuperarea copiilor cu tulburări de dezvoltare de spectru autist şi afecţiuni neurologice

În perioada 18-19 februarie 2012 la Bucureşti s-a organizat un curs de kinetoterapie având tema „Kinetoterapia şi recuperarea copiilor cu tulburări de dezvoltare de spectru autist şi afecţiuni neurologice". Organizatorul acestui curs a fost Asociaţia de Terapie Comportamentală Aplicată Bucureşti. Cursul a fost ţinut de Ana-Maria Calciusca, specialist în recuperare şi reeducare neuromotorie şi funcţională.

Din partea Centrului Pilot de Referinţă pentru Boli Rare NoRo au participat doi kinetoterapeuţi, Perşa Alexandra şi Terheş Sorina.

Printre temele prezentate la curs se numără: *Bazele anatomice ale controlului motor şi mişcarea activă voluntară, Evaluarea motrică a copilului, Stadiile de dezvoltare psihomotrică, Motricitatea şi psihomotricitatea, Particularităţi motrice şi psihomotrice, Caracteristicile şi obiectivele kinetoterapiei în dezvoltarea motrică.*

În a doua parte a cursului s-au prezentat informaţii despre metode şi mijloace de recuperare, făcute pe diferite cazuri individuale.

O parte din discuţiile avute au fost despre rezultatele pozitive obţinute prin combinarea terapiilor: kinetoterapie şi terapie comportamentală, dar şi prin colaborarea armonioasă a terapeuţilor.

Pe viitor s-a propus organizarea unui curs care să aibă ca temă diverse metode de colaborare între diferiţi specialişti pentru a evidenţia importanţa kinetică în desfăşurarea activităţilor comportamentale, cât şi importanţa activităţilor comportamentale în desfăşurarea optimă a programului kinetic.

Alexandra Perşa, Fiziokinetoterapeut
Sorina Terheş, kinetoterapeut,
APWR

Vizită de studiu privind serviciile socio-medicale din zona Belluno, Italia

În zilele de 22-25 martie 2012 Asociația Prader Willi din România și IDAS Group au organizat împreună o vizită de studiu în regiunea Belluno din nordul Italiei pentru a afla mai multe despre modul de organizare și finanțare a serviciilor socio-medicale din această parte a Europei.

Vizita de studiu a implicat participarea reprezentanților celor două instituții, ai autorităților locale din Zalău (Dna. Viceprimar Daniela Coța, Dna. Director Mariana Cuibuș, Dna. Mihaela Avram - DASC) și a reprezentantului DSP (Dna. Director Dr. Ligia Marincaș).

Din partea partenerilor italieni au fost prezenți: IPWSO - International Prader Willi Syndrome Organisation, reprezentată de Dl. Giorgio Fornasier - Director executiv și Dl. Angelo Paganin - președinte al Conferenza dei Sindaci dell' Ulss di Belluno, Comitato d'Intesa.

În prima zi am vizitat 7 unități socio-medicale: centre de zi, centre ocupaționale, de terapie, cooperative sociale și centrul de voluntariat.

A doua zi dimineață am vizitat un centru de zi pentru persoane cu dizabilități psihice și un *group home*.

După masă a fost organizată o dezbatere amplă privind modul în care în această regiune s-a reușit să se combine finanțarea serviciilor socio-medicale din: resurse locale, regionale, naționale, completate de resurse financiare din partea sistemului sanitar, folosind principiul solidarității.

Delegația română a prezentat serviciile sociale și medicale existente la nivelul orașului Zalău și modul în care autoritățile se implică în finanțarea acestor servicii. S-a discutat despre vizita partenerilor italieni în Zalău în toamna acestui an, urmând ca după aceea să stabilim priorități comune și cadrul general pentru proiecte de parteneriat.

Seara s-a încheiat cu un concert oferit de tenorul italian Giorgio Fornasier.

Dorica Dan
președinte APWR

Studiu despre calitatea vieții pacienților cu boli rare din România

În cadrul proiectului „Parteneriat Norvegiano-Român pentru progres în bolile rare" Asociația Prader Willi din România cu ajutorul cercetătorilor Șerban Olah (Universitatea Oradea), Ioan Popoviciu (Universitatea Emanuel din Oradea), Salomea Popoviciu (Universitatea Emanuel din Oradea) și Delia Bîrle (Universitatea Oradea) a efectuat un **studiu despre calitatea vieții pacienților cu boli rare din România**.

Cercetarea sociologică la care ne referim a avut loc în anul 2010-2011 și s-a realizat cu ajutorul anchetei pe bază de chestionar. Chestionarul a fost aplicat unui număr de 645 de subiecți selectați printr-o tehnică de eșantionare neprobabilistă de tip *snow-ball-sample*.

Rezultatele studiului arată că, situația pacienților români ce suferă de boli rare este percepută de aceștia ca fiind: (1) una destul de dificilă dacă facem referire la situația financiară sau la sprijinul din partea statului român; (2) moderată dacă facem trimitere la gradul de satisfacție privind serviciile medicale, implicarea ONG-urilor, condițiile de locuit sau sănătatea emoțională și psihologică; și (3) destul de bună dacă analizăm suportul acordat de familie sau relația cu biserica și Dumnezeu.

Raportul de cercetare a fost acceptat pentru publicare de către revista „Calitatea Vieții", iar în martie 2012, autorii au publicat încă un articol care se bazează pe datele obținute în cadrul acestei cercetări. Acest articol a apărut în numărul din martie 2012 al revistei de „Cercetare și Intervenție Socială", cu titlul „The role of religious beliefs and spirituality on the quality of life of rare diseases patients".

Dorica Dan
președinte APWR

Testimonial

Solidaritatea este calitatea care ne definește ca ființe umane cu un suflet bogat. Am vrut să devenim și noi bogați ... măcar sufletește și ne-am gândit să fim solidari cu niște oameni care suferă de boli rare!

Celor aflați în această grea situație le transmitem prin intermediul dumneavoastră: *Vă încurajăm și vă spunem să luptați în continuare cu boala căci numai așa vă veți însănătoși*!

O vorbă românească din bătrâni spune un mare adevăr: *La necaz mare, trebuie minte multă*! Așa că trebuie să gândim cu toții pozitiv.

Noi, elevii claselor I-VIII de la Școala Gimnazială Giurtelecu Șimleului, jud. Sălaj, împreună cu dascălii noștri, ne-am gândit la voi, cei bolnavi, pentru o clipă ..... într-o zi atât de rară..... **29 februarie**... și am marcat acest moment ținându-ne de mâini și salutându-vă. Nu uitați însă că:

Înfrânt nu ești atunci când sângeri,
Nici ochii când în lacrimi ți-s
Adevăratele înfrângeri
Sunt RENUNȚĂRILE LA VIS.

(Radu Gyr –Îndemn la luptă)

Autoarea fotografiilor și al testimonialului,
Prof. **Monica Ioana Breazdău**

Un mărțișor pentru un zâmbet

Motto:

„Din inimă, de la o inimă pentru o inimă
Eu m-am rugat pentru tine azi și știu că deja
Dumnezeu a auzit
Nu i-am cerut pentru tine
Renume sau faimă.
I-am cerut să fie lângă tine
La începutul fiecărei zile.
Să te umple cu sănătate și binecuvântare
Și prieteni adevărați să ai pe acest drum al vieții
I-am cerut să-ți dea fericirea
În toate lucrurile mari sau mici
Dar cel mai mult m-am rugat
Pentru ca dragostea Lui să-ți poarte de grijă
În fiecare clipă... ”

Prin unicitatea și farmecul lor, copiii aduc în viața noastră bucurie, prospețime, inocență. Noi, în schimb, avem datoria de a le oferi oportunități de dezvoltare și formare. Astfel, este importantă crearea ocaziilor prin care copiii sunt puși în situații prin care să exprime emoții, trăiri, sentimente pozitive față de cei care se confruntă cu o boală rară sau cu o stare de sănătate mai deosebită, dar și puși în situații prin care să fie inițiați în practici ce-i ajută să înțeleagă, să exerseze, apoi să interiorizeze atitudini și comportamente dezirabile îndreptate înspre alți colegi de generație, spre om în general.

Din nefericire prinși de ritmul alert al vieții cotidiene devenim din ce în ce mai indiferenți față de problemele, suferințele sau nevoile unor semeni ai noștri, uitând că vorba bună, zâmbetul și fapta binefăcătoare sunt raze ale soarelui răsfrânte în sufletul omului.

În aceste condiții, nouă, dascălilor, ne revine datoria să dezvoltăm comportamente pro-sociale atât copiilor cât și adulților, prin sensibilizarea față de problemele celor în dificultate și atragerea în diverse acțiuni. Aceste acțiuni urmăresc dezvoltarea unor calități morale, sufletești și spirituale cum sunt: bunătatea, înțelegerea, respectul, iubirea față de semeni, toleranța și întrajutorarea reciprocă, altruismul, compasiunea, calități importante dar care nu vin de la sine ci presupun o adâncă, sensibilă și continuă operă de educație, de cultivare a binelui și de biruire a răului.

Sufletul copiilor a vibrat puternic, simțind compasiune profundă în fața unor copii dintr-o lume atât de diferită.

Cei mici au învățat că binele se face ușor dacă dorești, dacă ești atent și sensibil la problemele celor din jur.

Oricâte povești sau pilde ar fi ascultat nu ar fi avut ecoul faptelor adevărate, văzute, trăite și simțite de ei în mod real.

Elevii de la Școala Gimnazială „Aurelia și Lazăr Cosma” structura Bozna, le dăruiesc copiilor de la Centrul NoRo, câte un mărțișor făcut de mânuța lor și O PRIMĂVARĂ FRUMOASĂ!

Institutor: **Fărcaș Cosmina**
Școala Gimnazială Treznea, structura Bozna

Sustenabilitatea serviciilor Centrului NoRo

Pentru a evalua parcursul dezvoltării APWR şi serviciile pe care astăzi le furnizăm pentru pacienţii cu boli rare din România, am să citez versurile lui Minulescu pe care le repeta mereu unul din pacienţii noştri: ***„Când am pornit, ştiam doar că-i departe”****....* cam aşa s-a întâmplat şi cu organizaţia noastră.

Prin Programul Norvegian de Cooperare (proiectul Parteneriat Norvegiano-Român - NoRo- pentru progres în bolile rare) am construit **Centrul Pilot de Referinţă pentru Bolile Rare la Zalău,** centru care are **o componentă de zi** pentru copiii cu boli rare din spectrul autistic, **o componentă rezidenţială** pentru grupuri de pacienţi cu acelaşi diagnostic pe care îi instruim în managementul bolii şi **platforma virtuală de instruire eUniversitate.**

Pentru a putea evidenţia legătura dintre bolile rare şi tulburările din spectrul autist este necesar să facem câteva clarificări terminologice:

O boală este rară cînd afectează mai puţin de 1 din 2 000 de persoane**. Există între 6000 şi 8000 de boli rare, iar 75% dintre acestea afectează copiii.**

Autismul - sau mai exact tulburările din spectrul autist - reprezintă un grup de tulburări de dezvoltare caracterizate prin: dificultăţi de interacţiune socială, probleme de comunicare verbală şi non-verbală, comportamente stereotipe sau implicarea într-un număr redus de activităţi.

Cel puţin 1 din 10 cazuri de autism apare la indivizii cu istoric de boală rară. În cele mai multe cazuri cele două diagonostice sunt puse împreună sau în alte cazuri întâlnim doar simptome ale tulburărilor din spectrul autist la pacienţi cu boli rare (fără însă a putea pune un diagnostic de autism).

Ţinând cont că **10-15% dintre indivizii cu tulburări din spectrul autist au o boală rară de natură genetică,** diagnosticarea condiţiei genetice permite furnizorilor de servicii medicale să estimeze probabilitatea de transmitere a bolii la alţi membri ai familiei.

Pornind de la aceste aspecte teoretice (un număr mare de boli rare sunt asociate tulburărilor pervazive de dezvoltare) şi ca urmare a solicitărilor venite din comunitate către APWR, organizaţia a înfiinţat şi acreditat un centru terapeutic de zi pentru copii afectaţi de boli rare, cu simptome din spectrul autist, având nevoie de o abordare complexă şi multidisciplinară. În cadrul acestui serviciu se lucrează la capacitate maximă, existând în prezent şi cereri în aşteptare.

Pentru ca această terapie sa aibă rezultate şi continuitate, antrenăm şi părinţii în diferite activităţi, le oferim în permanenţă informaţii despre cum pot continua şi completa activitatea terapeutică din centru la domiciliu, le oferim educaţie parentală şi realizăm grupuri de suport în cadrul cărora se pot discuta diferite probleme propuse de aceştia sau de către specialişti.

În prezent, **APWR are acreditate servicii sociale,** respectiv ***informare şi consiliere pentru persoane afectate de boli genetice rare, centru de zi şi centru rezidenţial pentru boli rare***.

De asemenea, **am fost autorizaţi prin decizia ANCS**/ Autoritatea Naţională de Cercetare Ştiinţifică nr.9789/10.11.2008 ca **unitate cu capacitate de cercetare**. Conform **HG nr.551/2007**, suntem **acreditaţi de Colegiul Medicilor din România ca furnizori de Educaţie Medicală Continuă** - (deocamdată avem acreditat cursul de management al bolilor rare adresat medicilor de familie) **şi autorizaţi de către Consiliul Naţional de Formare Profesională a Adulţilor** pentru **cursuri specifice** de specializare a personalului implicat în muncă cu persoanele cu dizabilităţi produse de boli rare, ex: **Lucrător prin arte combinate, Pedagog de recuperare, Animator socio-educativ, Evaluator de competenţe profesionale şi Asistent personal al persoanei cu handicap grav.** Toate aceste meserii sunt incluse în COR.

Suntem **acreditaţi de asemenea, de către Colegiul Medicilor din România ca furnizor de Educaţie Medicală Continuă** iar **cursul Managementul Bolilor Rare este creditat cu 18 credite pentru forma de învăţământ la distanţă.**

Ghidul de servicii poate fi accesat pe pagina APWR: www.apwromania.ro iar activităţile şi evenimentele organizate sunt vizibile pe pagina asociaţiei şi pe blogurile noastre:http://anbraro.wordpress.com/anbraro/,http://ziuabolilorrare.wordpress.com/tag/anbraro/.

Avem ca resursă platforma online eUniversitate www.edubolirare.ro care este o sursă de informare şi instruire atât pentru pacienţi cât şi pentru specialişti. De asemenea publicăm două reviste: **„Oameni Rari şi Bolile Rare”** destinată pacienţilor şi părinţilor cu boli rare şi o revistă pentru profesionişti **Romanian Journal of Rare Diseases,** www.rjrd.ro.

La nivel național există în continuare un deficit de informație în bolile rare, iar oferta de formare este aproape inexistentă. Serviciile de calitate pentru pacienții cu boli rare presupun formarea unui personal calificat pentru crearea și oferirea acestora. Pacienții și specialiștii implicați în managementul bolilor rare au motivația pentru a dezvolta aceste servicii, însă nu și pregătirea necesară și nici resurse financiare pentru a accesa cursuri de formare în domeniul bolilor rare.

Începând cu luna octombrie 2009, la Centrul de Informare funcționează **Helpline** în colaborare și după modelul European - ***anunțat și conectat la rețeaua de boli rare Helpline - proiectul EURORDIS Rapsody***. Materialele informative și educative sunt elaborate pentru grupuri țintă cum ar fi: persoanele aflate în perioada de educație și formare profesională inițială, care activează în domeniul protecției persoanelor cu handicap produse de boli rare pentru dobândirea de competențe adecvate diagnosticării și managementului bolilor genetice rare precum și pentru alte categorii: profesori, asistenți sociali, și alți specialiști cu atribuții în domeniu. Prin proiectele noastre am organizat activități ce vizează împuternicirea pacientului de către organizațiile de pacienți, ex. Rare Diseases Solidarity Project, finanțat de către CEE Trust.

Activitățile de colaborare în rețeaua APWR/ANBRaRo și mai recent ARCrare pentru elaborarea și implementarea unui Plan Național de Boli Rare în România, organizarea campaniilor de Ziua Bolilor Rare, congresele și conferințele naționale și internaționale organizate, le considerăm ca fiind cele mai relevante mecanisme ce pot fi puse în aplicare pentru a sprijini activitățile pacienților și reprezentativitatea lor la nivel național și european. Organizarea unor acțiuni simultane la nivel național și european în parteneriatul nostru cu EURORDIS au determinat o mai mare vizibilitate și un impact mai puternic.

APWR a întocmit o hartă a serviciilor sociale acreditate din România, servicii care se pretează lucrului cu persoanele cu dizabilități produse de boli rare. Intenția noastră este de a lua legătura cu furnizorii acestor servicii și de a le comunica faptul că putem să le sprijinim, le putem furniza servicii de instruire și suport pentru ca atunci când au pacienți cu boli rare să poată acționa eficient.

Am menționat toate aceste servicii pe care organizațiile noastre le-a dezvoltat pentru că, acestea au fost create pentru a răspunde nevoilor pacienților români și pentru a sprijini sistemul sanitar și social din țara noastră.

În acest context, deși nu există competiție la categoria servicii pentru pacienții cu boli rare iar nevoile sunt în creștere și calitatea serviciilor oferite de noi recunoscută, Centrul NoRo se confruntă cu probleme financiare pentru asigurarea sustenabilității serviciilor către pacienți. Nu există în prezent standarde de calitate pentru servicii adresate pacienților cu boli rare și, implicit nu există nici standarde de cost agreate la nivel național și internațional pentru această categorie de servicii. Se recunoaște însă la nivel internațional că acești pacienți necesită abordare interdisciplinară și complexă, nevoile pacienților și familiilor sunt multiple iar timpul necesar diagnosticării și cel necesar definirii unui plan de terapie individualizată și evaluării pacientului este mai mare decât la alți pacienți.

De asemenea, pacienții din centrul de zi sunt din Zalău dar, avem solicitări de la pacienți din județ iar în centrul rezidențial pacienții sunt din întreaga țară, motiv pentru care este nevoie de o finanțare solidară între autoritățile locale, județene și naționale. Apoi, nevoile pacienților sunt atât de natură socială cât și medicală, fiind necesară colaborarea celor două ministere, atât în evaluare și tratament cât și la capitolul finanțare. Problema este din acest motiv mai dificilă decât pare, dar, sperăm noi, nu imposibil de rezolvat.

În mod cert, este nevoie de solidaritate și înțelegere reciprocă, avem nevoie de pasiune, angajament și rațiune dar, cel mai mult, avem nevoie să fim „oameni”…. și cred că problema noastră va fi rezolvată. Mulțumim tuturor celor care ne susțin pentru a ne păstra speranța și încrederea!

Dorica Dan,
Coordonator Centru NoRo

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