Centrul Pilot de Referință pentru Boli Rare

NoRo

Raport conferință bilaterală România - Norvegia
Romania and Norway bilateral conference report

„AD AUGUSTA PER ANGUSTA"

ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

NoRo

FRAMBU Resource Centre for Rare Disorders

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național

ICELAND LIECHTENSTEIN NORWAY eea grants

norway grants

NoRo - Povestea unui proiect

Este dificil de spus povestea unui proiect care este atât de strâns legat de proiectul vieții tale... Cert este că abordarea noastră față de alții este mai mult din cauză că împărtășim aceleași gânduri și mai puțin din cauza modului de viață. Ne-am făcut prieteni, nu pentru că aceștia corespundeau unui anume standard mental, ci pentru că aceștia au răspuns pozitiv la un set de întrebări nerostite, dar relevante, chiar cruciale în menținerea unei prietenii. N-am fost nevoiți să întrebăm dacă doresc să ne fie prieteni. Am vorbit cu ei, ne-am întâlnit, ne-am împărtășit durerile și bucuriile, și așa, viețile noastre s-au legat.

La fel s-a întâmplat și atunci când am ajuns la concluzia că, împreună cu partenerii noștri norvegieni, putem realiza un proiect cu adevărat mare, chiar aici în Zalău. Acest proiect a stârnit același entuziasm și încredere, în noi și partenerii noștri. Este adevarat: împreună, fiecare realizează mai mult!

Ca să crezi în ceva nu înseamnă neapărat să fi convins de o multitudine de informații, uneori dimpotrivă, suntem nevoiți să ignorăm anumite amanunte pentru a menține visul...

Noi și partenerii noștri am decis să păstrăm visul pentru că în bolile rare, speranța face parte din tratament.

Dorica Dan – președinte APWR

NoRo - The story of a project

It's difficult to tell the story of a project that is very closely connected to your life project… It is certain that our approach to others is more because we are sharing the same thoughts and less about the way of living. We made friends not because they corresponded to a mental standard, but because they responded positively to a set of untold questions, considered relevant in maintaining a friendship. We did not even ask if they want to be our friends. We talked with them, we met, we shared our pain and joy, and so we tied our lives together.

It was the same when we came to the conclusion that we could really delve into a big project, here in Zalau, with the support of our Norwegian partners. This project created the same enthusiasm and belief for us and for our partners.

It is true that, together everybody can achieve more!

To believe in something does not mean that you are convinced by a lot of information, and sometimes, we even have to ignore a part of the information to keep the dream alive…

We and our Norwegian partners decided to keep our dream because we consider that hope is part of the treatment of rare diseases.

Dorica Dan – president RPWA

Conferință bilaterală România și Norvegia

Profesioniștii de la Centrul de Resurse pentru Boli Rare Frambu au subliniat în prezentările lor parteneriatul valoros între Frambu și bolile rare România. Parteneriatul a fost inițiat în 2009 de către Organizația Prader Willi. Cea mai mare realizare a noastră a fost deschiderea Centrului NoRo în iunie 2011 de către Ministrul Sănătății norvegian și român la acel moment. Actualul ministru de sănătate norvegian va face, în scurt timp, o vizită la Frambu deoarece suntem finanțați prin departamentul său și el este interesat să urmărească în mod serios munca noastră și să întâlnească pacienții noștri. Vom folosi această oportunitate pentru a-l informa despre situația actuală a proiectului din România.

Parteneriatul nostru cu România a fost finanțat de Norway Grants și EEA Grants. Suntem foarte mândri de proiectul Centrului NoRo, pentru că este recunoscut ca o poveste de succes în cadrul Departamentului Afacerilor Externe din Norvegia, departament care este responsabil pentru aceste subvenții.

În Norvegia, cu o populație de aproximativ 5 milioane de oameni, s-a estimat că aproximativ 35 000 de persoane sunt afectate de o boală rară. În Europa, Organizația Europeană pentru Bolile Rare, estimează că mai mult de 36 de milioane de oameni sunt diagnosticați cu o boală rară. România are o populație de aproximativ 21-22 milioane de persoane, ar trebui, în consecință, să fie mai mult de un sfert de milion de oameni cu astfel de diagnostic în România, care să aibă nevoie de îngrijire și tratament. Experiența Centrului Frambu, de peste 25 de ani, în domeniul bolile rare ne-a învățat că acordarea tratamentului corespunzător, precum și asigurarea celei mai bune îngrijiri cât mai devreme posibil va reduce în mod semnificativ o parte din nevoile de îngrijire, în viitor, ale persoanelor cu aceste boli.

Creșterea calității vieții pacienților este unul dintre obiectivele principale ale Frambu. Aceasta include instruirea aparținătorilor persoanelor cu boli rare, cu privire la boală și cu privire la cel mai bun tratament, precum și instruirea pacienților și familiilor acestora în managementul bolii. Tratamentul nu se rezumă întotdeauna doar la cel medicamentos, ci uneori, include aspecte legate de comunicare, de modul în care trebuie adaptat mediul de la școală, locuința sau locul de muncă pentru cel afectat, precum și integrarea în societate.

Frambu a fost, și este și astăzi privilegiat să împărtășească experiențele și cunoștințele noastre cu privire la pacienții cu boli rare, cu partenerii noștri din România! Am lucrat împreună din 2009 și acest lucru a fost, de asemenea, o oportunitate pentru noi de a actualiza și reanaliza propriul nostru mod de a lucra spre binele pacienților noștri cu boli rare.

Modelul norvegian de boli rare include 10 centre de expertiză. Frambu este cel mai mare și oferă servicii care acoperă peste 120 de diagnostice. Centrele sunt administrate de serviciul național de competență pentru dizabilități și boli rare. Toate centrele sunt finanțate de la bugetul de stat și serviciile lui sunt complementare celorlalte servicii din cadrul sistemului de sănătate obișnuit. Profesioniștii de la centrele de expertiză pentru boli rare lucrează în strânsă legătură cu autoritățile de sănătate din toată țara pentru a le oferi informațiile necesare cu privire la bolile rare. Ei vizitează pacienții, familiile lor și profesioniștii, în scopul de a obține cea mai bună îngrijire și tratament pentru pacienți. Centrele asigură cursuri pe tot parcursul anului cu privire la diferite boli rare. Multe cursuri sunt organizate la Frambu, atât pentru pacienți, familii și profesioniști, precum, și pentru îngrijitori, medici și profesori de sprijin. Medicii de la centre lucrează atât cu pacienții cât și cu

familiile lor. Ei țin legătura cu medicii de la spitale, în special atunci când este nevoie de tratament medical. Cursurile de la Frambu și de la alte centre implică, de asemenea, profesioniști, cum ar fi profesori de sprijin, asistenți medicali, psihologi, fizioterapeuți și diferiți consultanți. Toată lumea lucrează împreună pentru a oferi pacienților serviciile de care au nevoie, în funcție de boala lor rară.

Această conferință a dat din nou, profesioniștilor din Frambu posibilitatea de a împărtăși cunoștințele și experiențele lor. Cele două țări au primit de la Norway Grants o șansă extraordinară să învețe fiecare despre celălalt, să stabilească prietenii și mijloace de cooperare. A lucra și a coopera fără frontiere este o parte importantă a viitorului Europei.

Pacienții diagnosticați cu boli rare au aceleași nevoi indiferent de țara în care ei sunt cetățeni.

Directorul Centrului Frambu, Mr. Kjetil Ørbeck, a vizitat Centrul NoRo la începutul acestui an. El este informat cu privire la activitatea derulată în domeniul bolile rare în România și el este familiarizat cu idealismul impresionant și dedicarea demonstrate de echipa română pentru a îmbunătăți durata de viață a pacienților lor. El a transmis cele mai bune urări pentru această conferință bilaterală, Norvegia și România, și așteaptă cu nerăbdare să fie informat cu privire la rezultatele conferinței. Suntem cu toții nerăbdători să continuăm cooperarea noastră, în beneficiul tuturor pacienților boli rare.

Lisen Julie Mohr - Consultant comunicare

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

Bilateral conference Romania and Norway

The professionals from Frambu Resource Centre for Rare Diseases underlined the valuable partnership between Frambu and rare diseases Romania in their presentations. The partnership was initiated in 2009 by the Prader Willi Organization. Our greatest achievement was the opening of the NoRo center in June 2011 by the Norwegian and the Romanian Ministers of Health at that time. The present Norwegian minister of health will soon make a visit to Frambu, as we are funded via his department, and he is interested in following our work and in meeting our patients. We will use this opportunity to inform him about the present situation for the project in Romania.

Our partnership with Romania has been funded by Norway Grants and EEA Grants. We are very proud to learn that the NoRo Center project is acknowledged as a success story within the Norwegian Department of Foreign Affairs, which is responsible for these grants.

In Norway, with a population of around 5 million people, it is estimated that about 35 000 people are affected by what we define as a rare disease. In Europe, the European Organisation for Rare Diseases estimates that more than 36 million people are diagnosed with a rare disease. Romania has a population of around 21-22 million people; therefore, there should be more than a quarter of a million people with such diagnoses in Romania in need of care and treatment. Frambu's experience from more than 25 years of working with rare diseases has taught us that giving people with these diseases the proper treatment and best care as early as possible will significantly reduce some of their needs for care in the future.

This is one of the main goals of Frambu - to make the quality of life of our patients as best as possible. This includes teaching the caregivers about the diseases and their best treatment and to instruct the patients and their families how to manage the diseases. The treatment is not always medicine; it sometimes consists in achieving proper communication, adjusting school, home or a workplace for the one affected, and helping patients find their place in the society and establishing the best way of living for everyone.

Frambu has been, and is today, privileged to share our experiences and knowledge about patients with rare diseases with our partners in Romania! We have worked together since 2009 and this has also been an opportunity for us to update and reconsider our own way of working for the well-being of our patients with rare diseases.

The Norwegian model for rare diseases includes 10 centers of expertise. Frambu is the largest one and gives services to more than 120 diagnoses. The centers are administrated by the National competence service for rare diseases and disabilities. All the centers are funded by the state budget and their services are supplements within the ordinary health system. The municipalities in Norway shall ensure that all persons residing in the municipalities are provided with necessary health services. The professionals at the centers of expertise for rare diseases work close to the health authorities in the municipalities to provide them with necessary information about rare diseases. They visit the patients, their families and the professionals in order to achieve the best care and treatment for the patient. The centers arrange courses year-round about different rare diseases. As Frambu has a hotel accommodation, several courses are arranged at Frambu, both for patients, families and professionals like, caregivers, GP and special educators. The physicians at the centers work both with the patients and their families. They keep contact with the physicians at the hospitals, especially when medically treatment is needed. The courses at Frambu and the other centers involve also professionals like special educators, nurses, psychologists, physiotherapists and different consultants. Everybody works together in order to give the patients the services they need depending on their rare disease.

This conference once again gave the professionals from Frambu the possibilities to share their knowledge and experiences. Our two countries have, by the Norway Grants, been given an extraordinary opportunity to learn about each other, establish friendships and means of cooperation. To work and cooperate without borders is an important part of Europe's future. Patients diagnosed with rare diseases have the same needs regardless of which country they are citizens.

The current director of Frambu, Mr. Kjetil Ørbeck, visited the NoRo Center earlier this year. He is updated about the work for rare diseases in Romania and he is familiar with the impressive idealism and dedication demonstrated by the Romanian team in striving to improve the life of their patients. He sent his best wishes for this bilateral conference, Norway and Romania, and is looking forward to be updated about the results. We are all looking forward to continue our cooperation for the benefit of all patients with rare diseases.

Lisen Julie Mohr - Communications advisor

Conferința bilaterală România – Norvegia
AD AUGUSTA PER ANGUSTA
Cluj-Napoca, 19-20 iunie 2014

Granturile SEE și Norvegiene reprezintă contribuția Islandei, Principatului Liechtenstein și Norvegiei în vederea reducerii disparităților sociale și economice în cadrul Spațiului Economic European și pentru a întări relațiile bilaterale cu cele 15 state beneficiare din sudul și centrul Europei.

Proiectul nostru **AD AUGUSTA PER ANGUSTA** a fost sprijinit de către Fondul Bilateral la nivel Național destinat finanțării inițiativelor complementare cum ar fi conferințe, seminarii de lucru, vizite de studiu, studii, servicii de consultanță, activități de informare, precum și activități pregătitoare în faza de programare pentru a stabili viitoare cooperări în cadrul programelor și proiectelor.

Scopul proiectului nostru a fost acela de a organiza o conferința bilaterală de două zile, având 150 de participanți (în final au participat 187 de persoane). Titlul conferinței este AD AUGUSTA PER ANGUSTA, titlu simbolic deoarece se adresează problemelor de incluziune socială a copiilor cu dizabilități produse de bolile rare din România.

Așa cum se spune, ***destinația ne definește dar drumul parcurs este cel care ne formează****, iar drumul pe care îl au de parcurs copiii cu boli rare este unul dificil și depinde de noi cum va fi în viitor.*

Conferința a fost organizată în Cluj-Napoca (Hotel Premier), în zilele de 19 și 20 iunie. A fost un eveniment reușit, partenerii și participanții din țară au fost mulțumiți de dezbatere și conținut, dar și de modul de organizare. În final, la evenimentul nostru au participat 187 de oameni, din care 51 medici, 27 reprezentanți ai autorităților din domeniul asistenței sociale (DGASPC, SPAS, CJRAE), 6 membrii ai CNBR, 6 parteneri norvegieni, 16 ONGuri dedicate pacienților cu boli rare, având mai mulți reprezentanți fiecare. Conferința a fost acreditată de Colegiul Medicilor România pentru educație medicală continuă. Diversitatea mediilor din care au provenit participanții și experiența lor personală au contribuit în mare măsură la dezbatere: părinți, pacienți, asistenți sociali, medici, psihologi, psihopedagogi, psihiatri, reprezentanți ai autorităților, ai altor asociații de pacienți, cadre didactice, asistenți medicali și voluntari sunt doar câteva din profesiile celor care au participat la dezbaterile noastre.

Obiectivele principale ale conferinței:

- Înțelegerea provocărilor pacienților (a copiilor și familiilor lor) afectați de bolile rare în accesarea serviciilor de îngrijire și educație în ambele țări;
- Identificarea resurselor disponibile pentru o abordare strategică mai bună în managementul bolilor rare în România;
- Evidențierea nivelului scăzut de diagnosticare a copiilor cu afecțiuni rare din țara noastră;
- Consolidarea cooperării bilaterale;
- Dezvoltarea metodologiei de acreditare a centrelor de expertiză pentru bolile rare, folosind modelul norvegian și criteriile EUCERD.

„Pacienții cu boli rare se confruntă adesea cu o lipsă critică de informații și sprijin din partea comunității. Auzind de diagnosticul lor, primul lor punct de contact este de multe ori organizația locală de pacienți pentru boala lor. Este o situație specifică și pentru copiii cu boli rare din Norvegia, iar Centrul Frambu are o experiență îndelungată în domeniul incluziunii sociale a copiilor și tinerilor cu afecțiuni rare, fiind recunoscuți și la nivel internațional pentru expertiza lor.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național

Centrul NoRo s-a înființat acum 3 ani în colaborare cu centrul FRAMBU și după modelul acestuia de operare, adaptat la realitățile și nevoile din România. Conferința va crea o mai bună înțelegere a problemelor copiilor afectați de bolile rare din țara noastră și va stimula identificarea și conectarea serviciilor medico-sociale și educaționale potrivite copiilor noștri, în vederea creării de rețele de referință și incluziune socială la nivel național."

A fost dezbătută necesitatea unei mai bune diagnosticări a tuturor copiilor cu boli rare, o mai bună colaborare între servicii pentru diagnosticarea copiilor romi fiind considerată o problemă majoră, la care trebuie să găsim soluții. De asemenea, vor fi analizate propunerile pentru metodologia de acreditare a Centrelor de Expertiză și legătura acestora cu serviciile sociale specializate, folosind modelul norvegian și criteriile EUCERD în vederea conectării acestora la Rețelele Europene de Referință.

Proiectul a fost inițiat de Asociația Prader Willi din România și Centrul Frambu din Norvegia, la care s-au adăugat alți parteneri care au contribuit la reușita evenimentului: Asociația Prader Willi din Norvegia, Direcția de Asistență Socială Comunitară Zalău, Direcția de Sănătate Sălaj, Societatea Română de Genetică Medicală, Asociația Română de Cancere Rare și Alianța Națională pentru Boli Rare.

Au fost organizate 2 sesiuni plenare și 4 workshopuri iar în prima zi, partenerii norvegieni, reprezentanți ai autorităților locale, reprezentanți ai Centrului

NoRo și reprezentanți ai direcțiilor de Asistență Socială din diverse județe au vizitat și s-au întâlnit la centrul NoRo în Zalău. În deschidere, am organizat o conferință de presă la care a participat media locală din Cluj (presa scrisă, TV Cluj, Radio Cluj) și Radio Târgu Mureș.

La conferința de presă au vorbit: Lisen Julie Mohr – Centrul Frambu, Ragnhild Arnesen – Asociația Prader Willi din Norvegia, Dorica Dan – Președinte APWR, Dr. Ligia Marincaș – Director DSP Sălaj, membră în CNBR și Raquel Castro – EURORDIS. Reprezentantul EURORDIS a fost invitat de către APWR pentru a prezenta perspectiva europeană a modului de abordare a integrării sociale a copiilor afectați de bolile rare, reprezentând de altfel modul in care parteneriatul inițiat de APWR în anul 2009 cu centrul Frambu în Programul de Cooperare Norvegian cu România și Bulgaria, finalizat cu deschiderea Centrului NoRo în iunie 2011 a continuat la nivel european prin EUCERD Joint Action for Rare Diseases – WP 6, cele două centre din Norvegia și România fiind menționate ca exemple de servicii sociale specializate la nivel european. S-au actualizat informațiile privind evoluția activităților noastre după finalizarea proiectului anterior, au fost precizate obiectivele conferinței și s-au precizat domeniile de intervenție în care ne dorim să continuăm colaborarea noastră în anii următori.

În deschiderea sesiunii plenare, **Dorica Dan – președinte APWR, ANBRaRo, ARCrare,** membră în BOD EURORDIS și Comitetul de Experți al CE pentru bolile rare și în CNBR a prezentat Situația organizării serviciilor de îngrijire și educație și acces la tratament pentru copiii cu boli rare din România: diagnosticare întârziată, lipsa diagnosticului, anunț al diagnosticului deficitar, lipsa colaborării intersectoriale și interdisciplinare la nivelul serviciilor sociale, sanitare și educaționale, probleme legate de încadrarea în grad de handicap etc. S-a precizat că problemele copiilor romi sunt mai grave în sensul că problemele de sănătate sunt agravate din cauza problemelor sociale asociate.

Au mai fost prezentate provocările cu care se confruntă pacienții afectați de bolile rare: numărul mare de boli pentru care nu există tratament nicăieri în lume pentru care accesul la servicii sociale specializate este esențial, distanța dintre pacienți și specialiști, disparitățile geografice, lipsa unor instrumente compensatorii specisfice și eficiente,

servicii accesibile pentru pacienți insuficiente și necunoscute. S-au precizat și progresele realizate în ultimii ani în îmbunătățirea accesului la servicii medicale și sociale prin deschiderea Centrului NoRo și prin alte inițiative ale asociațiilor de pacienți și ale specialiștilor implicați în diagnosticarea și managementul bolilor rare.

Lisen Julie Mohr a prezentat modelul norvegian de abordare și îngrijire a pacienților afectați de bolile rare. Din prezentarea ei rezultă că în Norvegia suferă de o boală rară aproximativ 32000 de persoane, definiția bolilor rare fiind diferită în Norvegia față de cea adoptată în țările UE. Îngrijirea se acordă în 10 centre de expertiză la nivel național, finanțate de către bugetul statului și se ocupă de aproximativ 320 de diagnostice. Principala responsabilitate a centrelor de competență din Norvegia este aceea de a asigura orientarea pacienților, monitorizarea și comunicarea rezultatelor tratamentelor, participarea în proiecte și rețele de cercetare, diseminarea de informații specializate pentru serviiile medicale, sociale și de educație. Centrul Frambu este un serviciu de sănătate suplimentar, care asigură îngrijirea pacienților pe tot parcursul vieții lor, organizeaza grupuri de pacienți, HelpLine, instruire pentru pacienți, familii și specialist, vizite la domiciliul pacienților sau în teritoriu, la alte servicii care au nevoie de informare și instruire. Atenția este îndreptată către **familie - în întregimea sa,** dar și asupra celor din jur care pot sprijini și ajuta pacientul și familia pentru ca, ***atunci când copilul este bine îngrijit, societatea a facut cea mai eficientă investiție.***

Dr. Kai Fr. Rabben, medic la Frambu a prezentat experiența sa în calitate de specialist medical în centrul Frambu, care pornește de la ideea că, deși nu putem vindeca pacienții cu boli rare, putem să îi învățăm cum să trăiască cu boala în cel mai bun mod posibil. El a precizat că este în relații de colaborare cu experți de toate felurile, din întreaga țară, implicate în diagnosticarea și managementul bolilor rare și vine în contact cu specialiști diverși, din întreaga țară, atât față-n față cât și prin videoconferințe, web-site, vizite de studiu, tabere de vară și iarnă, proiecte de cercetare etc.

Dr. Ligia Marincaș, director DSP Sălaj, membră în CNBR, a prezentat Consiliul Național pentru Bolile Rare – provocări și responsabilități în organizarea unei rețele pentru diagnosticarea și îngrijirea bolilor rare. Dna. doctor a prezentat legislația în vigoare în cadrul căreia se derulează serviciile de îngrijirea sănătății adresate pacienților cu boli rare în România, modul în care a fost elaborat Planul Național de Boli Rare și Consiliul Național de Boli Rare, rolurile și responsabilitățile membrilor acestui comitet.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național

A insistat asupra obiectivelor CNBR și asupra faptului că Planul Național de Boli Rare a fost introdus în Strategia Națională de Sănătate Publică.

Raquel Castro a prezentat rolul organizației EURORDIS la nivel internațional, principalele activități în care este implicată și proiectele în care APWR și Frambu se regăsesc în activitățile Eurordis și colaborează. Centrul NoRo și Frambu sunt cartografiate la nivel European pe harta de servicii sociale specializate create de Eurordis în cadrul Joint Action for Rare Diseases, în calitate de centre resursă pentru bolile rare. Raquel a menționat principalele nevoi și provocări cu care se confruntă pacienții cu boli rare la nivel European și care sunt resursele identificate pentru a sprijini îmbunătățirea accesului la servicii de îngrijire de calitate.

Anders Wold, educator special la Centrul Frambu a prezentat programul de grădiniță și școala pentru beneficiarii grupurilor de la centrul Frambu. Programul cuprinde: timp de joacă, activități didactice, informații despre diagnostic, grupuri de discuție despre cum să faci față situației, împărtășirea experienței și discuții cu frații. Toți beneficiarii centrului au arătat că întâlnirea celor care sunt în aceeași situație/a celor **care pot să-i înțeleagă** este extrem de importantă, fiind o experiență pozitivă pentru participanți, principala provocare pentru personal fiind aceea de adaptare și transmitere a sentimentului de încredere.

Dna. Conf. Dr. Cristina Rusu, membră în CNBR și coordonator Orphanet România a prezentat Metodologia de acreditare a Centrelor de Expertiză în România, conform Planului Național de Boli Rare și folosind criteriile de calitate recomandate de EUCERD, printre care: Capacitatea de a produce și de a folosi ghiduri de bună practică pentru diagnosticare și îngrijire, implementarea unui sistem de management al calității pentru a asigura calitatea îngrijirii, corespund cerințelor legislative naționale și internaționale și participă în sisteme de calitate interne și externe când este cazul, capacitate de a propune indicatori de calitate a îngrijirii și de evaluare a rezultatelor, inclusiv satisfacția pacientului, nivel ridicat de expertiză și experiență, documentat de exemplu prin volumul anual de trimiteri/recomandări și opinii secundare, cât și prin publicații revizuite, granturi, poziții, activități de educare și de formare, demonstrează abordare multi-disciplinară, când este cazul, integrând nevoile medicale, paramedicale, psihologice și sociale, organizarea colaborării pentru a asigura continuitatea îngrijirii din copilărie, adolescență și maturitate, dacă este cazul.

Lucrarea **Diagnosticarea în bolile rare** a fost prezentată de către Prof. dr. Eusebiu Vlad Gorduza, Coordonatorul Departamentului de Genetică al Universității de Medicină și Farmacie "Grigore T. Popa" Iași, România. În prezentarea sa, Dr. Vlad Gorduza a arătat că: diagnosticul bolilor rare este o abordare dificilă, deoarece există încă o mare lipsă de informații cu privire la simptomatologia și evoluția bolilor rare, se impune un examen clinic bun și complet, confirmarea diagnosticului se face prin diferite metode de laborator. A menționat că bolile rare sunt boli care pun în pericol viața sau provoacă o invaliditate cronică, având un grad ridicat de complexitate. Majoritatea bolilor rare sunt boli genetice, restul fiind, printre altele, cancere rare, boli autoimune, malformații congenitale, boli toxice și infecțioase. Acestea necesită o abordare globală bazată pe eforturi combinate deosebite în vederea prevenirii unei morbidități semnificative sau a unei mortalități premature care poate fi evitată, precum și în vederea îmbunătățirii calității vieții sau a potențialului socio-economic al persoanelor afectate.

În prezentarea sa, **Instruire și cercetare adresate bolilor rare în școala medicală românească susținută de Dr. Andreea Dobrescu de la UMF Timișoara,** a arătat că în România, Universitățile de Medicină și Farmacie au incluse în programele lor unele subiecte relevante privind bolile rare, în formarea medicală de bază pentru studenți și în plus, mai sunt incluse în subiectele opționale în cursurile post-universitare de genetică medicală și clinică organizate în centrele universitare. A mai arătat că Departamentul de Genetică UMF Timișoara include o serie de cursuri pentru studenți, precum și cursuri

postuniversitare despre bolile rare și a prezentat o serie de proiecte în care UMFT a fost și este în continuare implicată.

Conf. Dr Dumitru Moldovan, UMF Târgu Mureș, membru în CNBR a făcut o prezentare cu titlul: Angioedemul ereditar – o boală letală ignorată în România. În prezentarea sa, Dr. Moldovan a insistat asupra faptului că deși boala este cunoscută, deținem expertiza și în România pe acest domeniu specific, deși sunt mai multe tipuri de tratamente accesibile la nivel mondial pentru acești pacienți, până când tratamentul nu va fi inclus în programul național de sănătate pacienții sunt oricând condamnați la stres, durere, teamă pentru ziua de mâine și moarte.

Deși s-au făcut extrem de multe demersuri pentru accesul la tratament pentru acești pacienți, deocamdată, cererile lor au rămas fără ecou și fără o decizie favorabilă. De asemenea, a prezentat o evoluție a abordării angioedemului ereditar în țara noastră prin centrul de la Târgu Mureș, în parteneriat cu clinici din străinătate, demarat de către Dr. Moldovan în ultimii 10 ani. În concluzie, unele boli rare sunt compatibile cu o viață normală dacă sunt diagnosticate la timp și urmărite în mod adecvat. Diagnosticarea greșită, nediagnosticarea și lipsa intervenției corecte constituie principalele impedimente în calea îmbunătățirii calității vieții a mii de pacienți care suferă de o boală rară.

Lector Univ. Ramona Moldovan de la Universitatea Babes Bolyai din Cluj-Napoca a prezentat o lucrare interesantă despre o boală extreme de rară: Boala Huntigton Juvenilă. După ce a prezentat cauzele și simptomele bolii, aceasta s-a referit la diverse tratamente și strategii de prevenire a agravării accelerate a bolii. Ramona a vorbit despre ghidurile clinice internaționale pentru acest diagnostic, nevoile, provocarile și proiectele de cercetare pentru acest diagnostic extreme de rar.

Prof. Dr. Marius Bembea de la Facultatea de Medicină și Farmacie Oradea, Spitalul Clinic Municipal „dr. Gavril Curteanu" , membru CNBR a prezentat lucrarea Tumori congenitale solide, rare, un grup specific de vârstă a leziunilor neoplazice care se particularizează de alte tumori ale copilului prin: tipul lor, incidența relativă, evoluție și prognostic, răspunsul la tratament, problemele etice, frecvența: 0.5 - 2% din neoplaziile copilului. Dl. Profesor a prezentat retrospectiva unei serii de **81 cazuri** de tumori congenitale internate în Spitalul Clinic de Copii Oradea într-un interval de 25 ani. Printre concluziile acestei prezentări bazate pe cazuri concrete de-a lungul unui interval mare de timp, remarcăm: diagnosticul precoce (prenatal!), corect și complet poate fi esențial pentru un prognostic bun, o unificare a conceptelor de tumori congenitale ar îmbunătăți rezultatele cercetărilor și ar permite o mai bună analiză și comparare a lor, iar genetica oferă perspectiva unor soluționări radicale preventiv și terapeutic.

Kari Stensile, asistent medical la Centrul Frambu a facut o prezentare a rolului asistentului medical în acest centru, implicarea ei în echipa interdisciplinară și activitățile în care este implicată.

În concluzie, putem spune că serviciile naționale de asistență medicală pentru diagnosticul, tratamentul, reabilitarea și educația copiilor afectați de boli rare diferă în mod semnificativ în ceea ce privește disponibilitatea și calitatea acestora în cele două state. Norvegia a abordat cu succes problemele ridicate de raritatea bolilor, în timp ce România nu dispune încă de soluții, având multe de învățat de la partenerii noștri. Caracteristicile specifice ale bolilor rare – număr limitat de pacienți și cunoștințe și expertiză insuficiente în domeniu – le individualizează ca un domeniu aparte cu o valoare adăugată foarte ridicată la nivel internațional, o mai bună colaborare internațională fiind una din soluții.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

A bilateral conference (Romania- Norway) AD AUGUSTA PER ANGUSTA

Cluj-Napoca 19th – 20th June 2014

The EEA and Norway Grants represent a contribution to reducing economic and social disparities in the European Economic Area and to the strengthening of bilateral relations with the 15 Beneficiary States in Central and Southern Europe.

Our project **AD AUGUSTA PER ANGUSTA** has been supported by the Bilateral Fund at National, which is designated to support various bilateral cooperation initiatives between Romanian and Norwegian entities, such as conferences, workshops, study tours, studies, consulting, information activities, as well as preparatory activities in the programming phase setting the ground for future cooperation in programmes and projects.

The aim of our project was to organize a two-day bilateral conference, with 150 participants. The title of the conference is AD AUGUSTA PER ANGUSTA because it addresses issues of social inclusion of children with disabilities caused by rare diseases in Romania.

But as it is said, destination is defining us but the road we travel is developing us.

The conference was organized in Cluj-Napoca (Hotel Premier), on the 19th and 20th of June. It was a successful event; partners and participants were satisfied with the debate and the content, but also with the event organization. Finally, our event was attended by 187 people, including 51 doctors, 27 representatives of the authorities of social assistance (DGASPC, SPAS, CJRAE), 6 members of CNBR, 6 Norwegian partners, 16 NGOs dedicated to patients with rare diseases, each of them having multiple representatives. The conference has been accredited by the College of Physicians Romania for continuing medical education. The diversity of the participants who came contributed with their personal experience and expertise to the debate: parents, patients, social workers, physicians, psychologists, psycho-pedagogues, psychiatrists, authorities, other patient associations, teachers, nurses medical and volunteers are some of the professions who participated in our debates.

The main objectives of the conference:

- Understanding the challenges that patients (children and their families) affected by rare diseases have in accessing care and education in both countries;

- Identifying available resources for a better strategic approach in the management of rare diseases in Romania;
- Highlighting the low level of diagnoses of Romma children with rare diseases in our country;
- Strengthening bilateral cooperation;
- Contributing to the development of the methodology for accreditation of centers of expertise for rare diseases using EUCERD Norwegian model and EUCERD quality criteria.

"Patients with rare diseases often face a critical lack of information and support from the community. After hearing their diagnosis, their first point of contact is often the local patient organization for their disease. It is a situation specific to children with rare diseases in Norway and Frambu Center has an extensive experience in social inclusion of children and young people with rare diseases, recognized internationally for their expertise."

NoRo Center was founded 3 years ago in collaboration with Frambu Center using its operating model, adapted to the realities and needs of Romanian patients. The conference intended to create a better understanding of the problems of children affected by rare diseases in our country and will boost the identification and connection of medical, social and educational care in order to create national networks of references for rare diseases.

The need for better diagnoses in all children with rare diseases was discussed. The collaboration

between services for the diagnosis of Roma children is considered a major problem for which we have to find solutions. Also, an important debate was around the proposals for methodology for accreditation of centers of expertise and their links to specialized social services, using the Norwegian model and EUCERD criteria, in order to connect them to the European reference networks.

The project was initiated by the Romanian Prader Willi Association and Frambu Center for Rare Disorders Norway and new partners added and contributed to the success of the event: Prader Willi Association Norway, Department of Social Work Zalau, Health Department Salaj, Romanian Society for Medical Genetics, Romanian Association of Rare Cancers and the National Alliance for Rare Diseases.

Two plenary sessions and four workshops have been organized. Norwegian partners, representatives of local authorities, representatives of NoRo Center, and representatives from Departments for Social Assistance from several counties visited NoRo Center Zalau. In the opening, we held a press conference attended by local media in Cluj (press, TV Cluj Radio Cluj) and Radio Targu Mures.

The speakers at the press conferences were Lisen Julie Mohr - Frambu Center, Ragnhild Arnesen - Prader Willi Association Norway, Dorica Dan - President APWR, Dr. Ligia Marincas - DSP Manager Salaj, member of CNBR and Raquel Castro - EURORDIS. The EURORDIS representative was invited to present the European perspective of how the social integration of children with rare diseases is approached. She also presented on how the APWR partnership initiated in 2009 between the Frambu Center under Norwegian Cooperation Programme and Romania and Bulgaria, completed with the NoRo Center opened in June 2011 have actually continued inside the European Joint Action for Rare Diseases EUCERD - WP 6. The two centers in Norway and Romania are mentioned as examples of specialized social services at European level. We have updated information on the evolution of our activities after the previous project's end and stated objectives for the conference and areas of intervention in the future where we wish to continue our cooperation with Norway.

In the plenary session, Dorica Dan, president APWR, ANBRaRo, ARCrare, BoD EURORDIS and member of the European Committee of Experts on Rare Diseases, presented on the organization of care, education and access to treatment for children with rare diseases in Romania: late diagnostic, lack of inter-sectorial and interdisciplinary collaboration in the social, health and educational services, issues related to disabilities associated with rare diseases, etc. She also stated that Roma children have more serious health problems because of the social problems associated with ethnicity.

Also presented were the challenges faced by patients with rare diseases: the large number of diseases for which there is no treatment available anywhere in the world, for whom the access to specialized social services is essential, the distance between patients and specialists, geographic disparities, lack of adequate compensatory instruments, specific and effective, insufficient accessible services for patients. The last years' progress in improving access to health and social services has been mentioned, including NoRo Center services and other initiatives of patient and professional organizations involved in the diagnosis and management of rare diseases.

Lisen Julie Mohr presented the Norwegian approach and model of care for patients affected by rare diseases. From her presentation we understood that in Norway, approximately 32,000 persons are suffering from a rare disease and that the definitions of rare diseases are different in Norway than the one adopted in EU countries. Care is complex and integrated and it is provided by 10 centers of expertise nationwide, funded by the state budget and dealing with about

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

320 diagnoses. The main responsibility of centers of competence in Norway is to provide guidance to patients, monitoring and communicating the results of treatments, participation in research projects and networks, dissemination of information, specialized health care, social and education. Frambu Center is a supplementary health care service that provides services for patients throughout their lives, organizes groups of patients, HelpLine, education for patients, families and specialist, visits to patients or territory of other services that require information and training. The focus is on the family - in its entirety-but also

on others who can support and help the patient and family, as they consider that when the child is well cared for, the community investment is efficient.

Dr. Kai Fr. Rabben, a doctor at Frambu presented on his experience as a medical specialist in the center, which started from the idea that, although we cannot cure patients with rare diseases, we can teach them how to live with the disease in the best way possible.

He said that he is collaborating with experts of all kinds, from around the country, involved in the diagnosis and management of rare diseases and comes into contact with various specialist from across the country, both face to face and by videoconferences, web-site, study tours, summer and winter camps, research projects etc.

Dr. Ligia Marincas, Director DSP Salaj and a member of CNBR, presented on the National Council for Rare Diseases, including challenges and responsibilities in organizing a network for the diagnosis and care of rare diseases in Romania. She introduced the legislation regarding the health care services to patients with rare diseases in Romania, the way the National Plan for Rare Diseases was prepared, and, the roles and responsibilities of committee members on the National Council. She highlighted the CNBR's objectives and the fact that the National Plan for Rare Diseases was introduced in the National Strategy for Health.

Raquel Castro presented the role of EURORDIS at an international level and the projects where APWR and Frambu were involved by Eurordis. Frambu Center and NoRo are mapped on the European map created by EURORDIS for specialized social services, under the activities of the Joint Action for Rare Diseases, as resource centers for rare diseases. Raquel introduced the goal of the project: identifying the main needs and challenges faced by patients with rare diseases at a European level and the resources to support improving access to quality care.

Anders Wold, special educator at Frambu Center presented the program from kindergarten and school for the groups of beneficiaries in Frambu Center. The program includes: play time, teaching activities, information on diagnosis, discussion groups about how to deal with specific situations, sharing experiences and discussions with siblings. All beneficiaries of the center showed that meeting those who are in the same situation / those who can understand them is extremely important. Although a positive experience for the participants, the main challenge is to adapt personal and reliable transmission of feeling.

Prof. Dr. Cristina Rusu, a member and coordinator of Orphanet Romania CNBR presented on the methodology for accreditation Centres of Expertise in Romania, according to the National Plan for Rare Diseases and using quality criteria recommended by EUCERD, including: the ability to produce and use guides to good practice for diagnosis and care, implementing a quality management system to ensure quality of care, fulfilling the national and international legislative requirements and participating in internal and external quality systems as appropriate. The accreditation methodology also encompasses the capacity to propose indicators of quality of care and evaluation of results, including patient satisfaction, high level of expertise and experience documented

for example by annual volume of references / recommendations and secondary opinions and revised publications, grants, positions, activities education and training, demonstrates the multi-disciplinary approach, where appropriate, integrating the needs of medical, paramedical, psychological and social, organizing collaboration to ensure continuity of care in childhood, adolescence and adulthood, if necessary.

The paper "**Diagnosis in Rare Diseases**" was presented by **Prof. Dr. Eusebiu Vlad Gorduza Coordinator Department of Genetics of the University of Medicine and Pharmacy "Grigore T. Popa" Iasi, Romania.** In his presentation, Dr. Vlad Gorduza stated that: the diagnosis of rare diseases is difficult because there is still a lack of information on symptoms and evolution of rare diseases, it requires a good physical examination, and complete confirmation of the diagnosis is made by different laboratory means. He mentioned that rare diseases are life-threatening diseases or chronically debilitating, having a high degree of complexity. The majority of genetic diseases are rare diseases, the rest being, among others, rare cancers, autoimmune diseases, congenital malformations, toxic and infectious diseases. This requires a global approach based on special combined efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality and improve quality of life and socio-economic potential of affected persons.

In the presentation, **"Teaching and research in rare diseases to the Romanian medical school" by Dr. Andreea Dobrescu from UMF Timisoara, Romania** it was stated that the University of Medicine and Pharmacy has included some relevant topics in its programs on rare diseases in basic medical training for students and are included in the optional subjects in post-graduate medical genetics and clinical organized in universities. She also said that the Department of Genetics UMF Timisoara includes a series of courses for students as well as graduate courses on rare diseases and presented a number of projects in which UMFT was and still is involved.

Prof. Dr. Dumitru Moldovan, UMF Targu Mures, CNBR member gave a presentation entitled Hereditary angioedema - a lethal disease ignored in Romania. In his presentation, Dr. Moldovan insisted that although the disease is known, with expertise in Romania on this specific area, although there are several types of treatments available worldwide for these patients until treatment will not be included in national health program patients are anytime sentenced to stress, pain, fear for tomorrow and death. Although there have been very many steps to treatment access for these patients, their demands were left unanswered and without a favorable decision. Also presented was an evolutionary approach to hereditary angioedema in our country through the center of Targu Mures, in partnership with clinics abroad, started by Dr. Moldovan in the last 10 years. In conclusion, some rare diseases are compatible with a normal life if diagnosed on time and properly pursued. Misdiagnosis, non-diagnosis and lack of proper intervention are the main impediments to improving the quality of life of thousands of patients suffering from a rare disease.

University Lecturer Ramona Moldovan, Babes Bolyai University of Cluj-Napoca presented an interesting paper about an extremely rare disease: Juvenile Huntington disease. After presenting the causes and symptoms of the disease, she referred to various treatments and prevention strategies for accelerated worsening of the disease. Ramona talked about international clinical guidelines for the diagnosis, needs, challenges and research projects for this extremely rare diagnosis.

Prof. Dr. Marius Bembea from the Faculty of Medicine and Pharmacy Oradea, Municipal Clinical Hospital "Dr. Gabriel Curteanu " and CNBR member, presented a paper regarding congenital solid tumors, rare on a specific age group of neoplastic lesions that are customized for other tumors of the child by: their type, relative incidence, evolution and prognosis, response to treatment, ethical issues, frequency: 0.5 - 2% from the child neoplasias. Professor Marius Bembea presented a retrospective series of 81 cases of congenital tumors hospitalized in Children's Hospital Oradea within 25 years. Into the conclusions of this presentation based on concrete cases over a period of time, remarked: early diagnosis (prenatal!) correctly and completely may be essential for a good prognosis, a unification of concepts congenital tumors, would improve research results and would allow for better analysis and comparison of their genetic and offers the prospect of radical settlement, preventive and therapeutic.

Kari Stens, nurse at Frambu Center made a presentation on the role of nurses in the center, her involvement in interdisciplinary team and activities in which she is involved.

In conclusion, we can say that national healthcare services for diagnosis, treatment, rehabilitation and education of children affected by rare diseases differ significantly in terms of availability and quality in the two states. Norway has successfully addressed the issues raised by the rarity of the diseases, while Romania still lacks solutions, with much to learn from our partners. The specific characteristics of rare diseases - limited number of patients and scarcity of relevant knowledge and expertise - single them out as a unique domain of very high added value internationally. An improved international cooperation is one of the solutions.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

WORKSHOP 1

Abordare interdisciplinară, colaborare intersectorială și îngrijire integrată - politici sociale

Co-chairs: Lisen. J. Mohr, Dr. Luiza Ardelean
Prezentări: Dr. Laura Damian - Tulburări autoinflamatorii - abordare multidisciplinară
Dr. Luiza Ardelean – SPW în Centrul Noro din perspectiva medicală
Cosmina Feșteu, Emanuela Ghile - Model de abordare complexă în Centrul NoRo

În prima parte a workshop-ului, Lisen J. Mohr, din partea Frambu, a expus modul în care sunt abordate bolile rare în Norvegia: nevoile persoanelor cu boli rare sunt satisfăcute la nivel local atât în ceea ce privește diagnosticarea, cât și în ceea ce privește serviciile medicale și cele sociale. Există 10 centre de expertiză pentru bolile rare, care sunt finanțate prin lege, de către Ministerul Sănătății. Serviciile sunt accesibile atât pacientului cât și familiei acestuia. Se organizează cursuri pentru părinți în managementul bolilor rare, iar serviciile sunt concentrate atât pe pacient cât și pe familia acestuia.

Dna. dr. Laura Damian, medic primar reumatolog, a prezentat sindroamele autoinflamatorii și modul de abordare interdisciplinară a acestora. Prezentarea a conținut date despre simptomatologia, modalitățile de diagnosticare, tratamentul sindroamelor autoinflamatorii, dificultățile întâmpinate în îngrijirea acestor pacienți, fiind prezentate și patru studii de caz.

Prezentarea **d-nei dr. Luiza Ardelean**, medic specialist psihiatrie pediatrică, a avut ca temă Sindromul Prader Willi. Au fost abordate epidemiologia, tabloul clinic, modalitățile de diagnosticare a sindromului Prader Willi, insistându-se pe aspecte ale comportamentului specifice persoanelor cu SPW, și modalități de gestionare ale acestor comportamente. În a doua parte a prezentării a fost abordat atât tratamentul medicamentos cât și modalitățile de îngrijire paramedicală (kinetoterapie, logopedie, terapie comportamentală, terapie de familie).

În prezentarea, *Centrul NoRo- model de abordare complexă,* în prima parte a prezentării, Cosmina Feșteu a prezentat serviciile Centrului NoRo, acesta fiind cunoscut la nivel național și internațional pentru serviciile socio-medicale destinate pacienților cu boli rare din România.

Centrul NoRo a dezvoltat o varietate de servicii, terapeutice, sociale și medicale abordând problematica bolii în mod personalizat (terapie comportamentală, terapie senzorială, logopedie, kinetoterapie, hidroterapie, masaj, electroterapie) și de grup (meloterapie, art-terapie, terapie ocupațională). Activitatea centrului se bazează pe conceptul de îngrijire integrată, implicând dimensiunea medicală, socială și comportamentală a disfuncției sale.

Scopul acestei abordări complexe este ca pacienții să învețe cum să facă față bolii, să afle noi informații, să împărtășească experiențe și să învețe noi abilități care să-i ajute în viața de zi cu zi.

Concluzii:

- Necesitatea existenței mai multor centre de tip NoRo/ Frambu în România;
- Implicarea autorităților de la nivel de stat în ceea ce privește finanțarea serviciilor și o legislație care să reglementeze aceasta;
- Posibilitatea de a face mai multe screening-uri în România;
- Sindroamele autoinflamatorii sunt boli rare, probabil subdiagnosticate;
- Pentru un diagnostic corect sunt necesare studii genetice (fiind necesară înființarea unor centre genetice de referință), în prezent diagnosticul fiind încă unul clinic;
- Tratamentul bolilor autoinflamatorii urmărește creșterea calității vieții și prevenirea apariției unor complicații care pot avea efecte letale asupra pacientului;
- E necesară includerea acestor sindroame autoinflamatorii în Programul național de diagnostic și tratament pentru boli rare;
- Diagnosticarea precoce este foarte importantă;
- Abordarea multidisciplinară este esențială atât în Sindromul Prader Willi cât și în cazul celorlalte boli rare.

WORKSHOP 1

Interdisciplinary approach, intersectorial collaboration and integrated care - social policies

Co-chairs: Lisen. J. Mohr, Dr. Luiza Ardelean

Presentations: ***Dr. Laura Damian - Auto-inflammatory diseases- multidisciplinary approach***
Dr. Luiza Ardelean – Prader Willi Syndrome in NoRo Center from medical perspective
Cosmina Fețeu, Emanuela Ghile - NoRo Center - complex case managing team

In the first part of the workshop, Listen J. Mohr, from Frambu, exposed how rare diseases are approached in Norway: the needs of people with rare diseases are satisfied locally both for diagnosis, health and social services. There are 10 centers of expertise for rare diseases and these are supported by law, by the Ministry of Health. Services are available both to the patient and the family. Courses for parents in the rare diseases management are organized and services are focused on the patient and his family.

Dr. Laura Damian, a primary rheumatologist, presented on the auto-inflammatory syndromes and their interdisciplinary approach. The presentation contained information on the symptomatology, the diagnostic methods for the treatment of the auto - inflammatory syndromes, the difficulties encountered in caring for these patients, and four clinical cases.

The presentation of **Dr. Luiza Ardelean**, a child and adolescent psychiatrist, focused on Prader Willi Syndrome. She approached the epidemiology, the clinical picture, the diagnostic methods in Prader Willi syndrome, emphasizing the specific aspects of the behavior of people with PWS, and ways of managing these behaviors. In the second part of the presentation, she approached the medical treatment as well as the paramedical care modalities (physical therapy, speech therapy, behavioral therapy, family therapy).

In the first part of the presentation, *NoRo Center - complex case managing team*, Cosmina Festeu presented on the services of the NoRo Center, which is known at a national and international level for its social and medical services for patients with rare diseases in Romania.

NoRo Center has developed a variety of therapeutic, social and health services, approaching the disease through individual activities (behavioral therapy, sensory therapy, speech therapy, kinetotheraphy, hydrotherapy, massage and electrotherapy) and group activities (music therapy, art therapy, occupational therapy).

The main activity of the center is based on the concept of integrated care, namely the comprehensive approach of the beneficiaries, involving the approach's medical dimension and its social and behavioral dysfunction.

The purpose of this approach is to teach patients how to cope with the disease, to find out new information, to share experiences, to acquire new skills and to apply them to everyday life.

Conclusions:

- The need for more centers like NoRo/ Frambu in Romania;
- The involvement of the authorities at the state level regarding the funding of services and legislation to regulate this;
- The possibility to do more screenings in Romania;
- Auto-inflammatory syndromes are rare diseases, probably underdiagnosed;
- For an accurate diagnosis, genetic studies are needed (being necessary the establishment of genetic reference centers), now the diagnosis is still a clinical one;
- It is necessary to include these auto-inflammatory syndromes in the national program on the diagnosis and treatment of rare diseases;
- Early diagnosis is very important;
- Multidisciplinary approach is essential in the Prader Willi Syndrome and for other rare diseases.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național

WORKSHOP 2

„Furnizarea de servicii pentru îngrijirea continuă a copiilor cu boli rare”

Co-chairs: dr. Gabriela Bărbos și dr. Gheorghe Păun
Prezentări: Dr. Gabriela Bărbos – HelpLine NoRo
Dr. Gheorghe Păun – Rolul autorităților în managementul bolilor rare
Dr. Cristina Rusu – Orphanet România

Dna. Dr. Gabriela Barbos a deschis sesiunea cu o prezentare despre Helpline NoRo.

Helpline NoRo este un serviciu acreditat de Ministerul Muncii ca serviciu de informare în domeniul bolilor rare și face parte din rețeaua europeană de helpline pentru bolile rare. De când există HelpLine NoRo am constatat că cele mai multe solicitări au fost legate de lipsa de informații despre boală, nevoia de informare despre servicii medicale, servicii sociale, informații cu privire la îngrijirea transfrontalieră, consiliere psihologică, consiliere genetică etc. HelpLine-NoRo încearcă să asigure accesul la aceste informații, prin formarea unei rețele de suport între pacienți și specialiști, orientarea pacienților către centre de expertiză, centre de excelență și asigurând consiliere și suport pentru pacienții cu boli rare. A doua nevoie a pacienților (pe lângă nevoia de informații) este de a găsi oameni în situații similare. De asemenea, apare nevoie de a fi direcționați către servicii adiționale, precum și informații despre managementul bolii. Punere în legătură cu specialiști pentru obținerea de informații despre boală sau pentru confirmarea diagnosticului (APWR are o bază de date cu medicii la care apelăm). O problemă majoră rămâne diagnosticarea și accesul la testare genetică.

Dl. Dr. Gheorghe Păun a vorbit despre rolul autorităților în managementul bolilor rare. Autoritățile sunt cele care ar trebui să ofere o legislație care să sprijine persoanele cu dizabilități. În realitate însă lucrurile nu stau chiar așa, una dintre cauze fiind lipsa finanțării. În România serviciile medicale și sociale sunt separate, lucru ce îngreunează accesul pacienților la aceste servicii. Legislația trebuie îmbunătățită – avem nevoie de campanii de informare, echipe multidisciplinare, un program național de instruire în BR, trebuie consultați beneficiarii și furnizorii de servicii sociale.

Pornind de la realitatea că majoritatea bolilor rare nu au încă tratament, este imperios necesară crearea și adaptarea serviciilor sociale existente. S-au adus în discuție problemele legate de accesarea drepturilor, lipsa de informații. De asemenea, s-au discutat problemele legate de încadrarea în grad de handicap. Evaluarea nu este uniformă, iar codificarea nu este corectă. În acest sens s-a propus ca soluție

utilizarea de către comisia de evaluare a persoanelor cu handicap a codului orpha specific pentru fiecare boală, deoarece Codul ICD10 este incomplet.

Există inițiativă pentru un proiect în care Orphanet în parteneriat cu ANBRaRo să lucreze la un document pentru descrierea dizabilităților produse de Boli Rare, proiect în care ar fi important de cooptat ca partener Ministerul Sănătății.

Dna. Conf. Dr. Cristina Rusu, reprezentant Orphanet România, a propus ca pacienții (nediagnosticați, dar și cei care sunt diagnosticați și nu cunosc nimic despre boală) care se adresează HelpLine NoRo să fie informați despre platforma orphanet unde se găsesc informații despre toate bolile rare . Fiecare boală are o prezentare pe scurt, și ghiduri pentru situații de urgență care sunt actualizate. De asemenea, există și informații despre proiecte de cercetare și servicii de diagnostic în Europa. Este o bază de date gratuită, care poate fi accesată de oricine.

Ultima parte a workshop-ului a fost dedicată asociațiilor de pacienți care au avut ocazia să-și prezinte o parte din activitățile și serviciile furnizate perzoanelor cu dizabilități. Astfel, și-au prezentat pe rând activitatea următoarele asociații: Asociația pacienților cu mastocitoză, Asociația oamenilor mici, Asociația Covorașul Fermecat, Asociația Werdnig Hoffman.

Concluzii:

- Necesitatea accesului la diagnosticare precoce și testare genetică (transfrontalieră);
- Realizarea de ”patient pathways” – circuite ale pacienților în vederea asigurării continuității îngrijirii pacienților.

WORKSHOP 2

"Providing services of care for children with rare diseases"

Co-chairs: Dr. Gabriela Bărbos and Dr. Gheorghe Paun

Presentations: ***Dr. Gabriela Bărbos –NoRo HelpLine***
Dr. Gheorghe Păun – The role of authorities in the rare disease management
Dr. Cristina Rusu – Orphanet România

Gabriela Bărbos opened the session with a presentation about the NoRo Helpline

NoRo Helpline is accredited by Ministry of Work as a social service for information in the field of rare diseases and is part of the European Network for Rare Diseases Helplines. Since HelpLine NoRo was founded, most of the requests were related to lack of information about diseases, the need for information about health care, social services, cross-border information, psychological counseling, genetic counseling, etc. HelpLine-NoRo seeks to ensure access to information by forming a support network between patients and professionals, patient orientation to the centers of expertise, centers of excellence, and by providing advice and support for patients with rare diseases. The second need of patients (in addition to the need for information) is to find people in similar situations. Also, patients ask to be directed to additional services and information about disease management. Privacy is assured. HelpLine-NoRo helps patients get in touch with specialists to obtain information about the disease, and to confirm the diagnosis. There is a database of doctors with who we collaborate. A major problem remains diagnosis and access to genetic testing.

Dr. Gheorghe Paun talked about the role of authorities in the management of rare diseases. Authorities are those that should provide legislation to support people with disabilities, but in reality things are not so, one of the reasons being lack of funding. In Romania, medical and social services are separate, which delay patient access to these services. Legislation needs to be improved - we need information campaigns, multidisciplinary teams, a national training program in RD, and beneficiaries and social services providers should be consulted.

Starting from the reality that most rare diseases still have no treatment, it is imperative to create and adapt existing social services

They discussed issues of access rights, the lack of information. Also, issues related to classification of disability were discussed. Evaluation is not uniform, and encoding is not correct. In this sense, the evaluation committee proposed as a solution for people with disabilities to use Orpha code specific for each disease as the ICD10 code is incomplete.

Dr. Cristina Rusu, Orphanet Romania proposed that patients (undiagnosed, and those who are diagnosed and do not know anything about the disease) that addresses HelpLine NoRo to be informed about Orphanet platform, where they can find information about all rare diseases. Each disease has a summary and updated guidelines for emergency situations. In addition, there is information about research projects and diagnostic services in Europe. It is a free database that can be accessed by anyone.

The following associations have had the opportunity to present their work: Mastocytosis Association, Little People Association, Charming Carpet Association, Werdnig Hoffman Association.

***Conclusions*:**

- Need for access to early diagnosis and genetic testing;
- Need for patient pathways in order to ensure the continuity of care.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

WORKSHOP 3

„Resurse de instruire pentru a îmbunătăți serviciile pentru pacienții cu BR”

Co-chairs: dna Ragnhild Arnesen – președinte al Asociației Prader Willi din Norvegia și psiholog Amalia Sabău.
Prezentări: Educație pentru toți – provocări pentru copiii cu boli rare – psiholog Mihaiela Fazacaș
Alternative educaționale pentru copiii cu boli rare în România – psiholog Amalia Sabău
Ce înseamnă o viață bună pentru pacienții cu Sindrom Prader Willi sau despre calitatea vieții oricărei persoane cu nevoi speciale în Norvegia– Ragnhild Arnesen

În prezentarea „Educație pentru toți – provocări pentru copiii cu boli rare”, dn.a psiholog Mihaiela Fazacaș a definit într-o manieră originală cadrul general al educației persoanelor cu boli rare, insistând pe importanța actului educativ ca parte a procesului de ameliorare a dizabilităților și de integrare în comunitate. A abordat subiectul acceptării de către comunitate a persoanelor ce suferă de boli rare, cu accent pe necesitatea campaniilor de sensibilizare față de nevoile persoanelor cu boli rare, a amintit principalele demersuri realizate până în prezent de către Asociația Prader Wiili din România cu scopul de a îmbunătăți calitatea vieții persoanelor ce suferă de boli rare și a propus în final un exercițiu de empatie cu persoanele cu dizabilități.

Cea de a doua prezentare – „Alternative educaționale pentru copiii cu boli rare în România” – psiholog Amalia Sabău a venit să completeze și să aprofundeze, într-o manieră pragmatică, informația vehiculată în prezentarea precedentă. Pornind de la cadrul legislativ și de la nevoile educaționale semnalate, au fost prezentate alternativele educaționale existente la nivel național pentru copiii cu dizabilități produse de boli rare și modalitățile de accesare a acestora. A fost realizată de asemenea o comparație a avantajelor și dezavantajelor fiecărei forme de educație, insistându-se pe puterea decizională a părintelui în alegerea opțiunii educaționale adecvate nevoilor de dezvoltare și potențialului fiecărui copil cu cerințe educative speciale. Deși a fost o prezentare ce a reliefat situația actuală a serviciilor educaționale pentru persoane cu diazbilități din România, s-a insistat pe ideea conform căreia educația ar trebui să se concentreze pe punctele tari ale fiecărui educabil.

Ultimele slide-uri ale prezentării au realizat tranziția spre educația adolescenților și a adulților ce suferă de boli rare, instruirea familiilor și a asistenților personali, formarea și training-ul echipei multidisciplinare de specialiști implicați în managementul bolilor rare și, nu în ultimul rând, educarea și modificarea atitudinii comunității față de persoanele ce suferă de boli rare. S-au prezentat succint activitățile de instruire organizate și desfășurate de către personalul și colaboratorii Asociației Prader Willi din România, conturându-se până la final modelul român de acțiune în ceea ce privește educația persoanelor ce suferă de boli rare, a familiilor și aparținătorilor, a asistenților personali și a tuturor specialiștilor implicați în managementul bolilor rare.

Prezentarea „Ce înseamnă o viață bună pentru pacienții cu Sindrom Prader Willi sau despre calitatea vieții oricărei persoane cu nevoi speciale în Norvegia” susținută de d-na Ragnhild Arnesen a adus un plus valoare prin prezentarea modelului norvegian în abordarea cazurilor persoanelor ce suferă de boli rare din Norvegia. A fost realizată o trecere în revistă a tuturor politicilor guvernamentale ce vin în sprijinul persoanelor cu nevoi speciale în general

și cu boli rare, în special și ne-a fost oferit un model de abordare integrată, având-o ca studiu de caz pe Siri, fiica dnei. Ragnhild. Prezentarea s-a dezvoltat pornind de la fericirea persoanei cu nevoi speciale și de la nevoia acesteia de a avea o viață activă, ca membru al unei comunități și s-a insistat pe acele servicii oferite de către statul norvegian în scopul îmbunătățirii calității vieții persoanelor cu nevoi speciale.

Odată încheiate prezentările, participanții la workshop și-au manifestat interesul pentru modalitatea în care factorii legislativi și decizionali din Norvegia înțeleg să sprijine persoanele cu dizabilități. S-au adresat întrebări despre modul de funcționare al atelierelor protejate, despre cum acceptă comunitatea persoanele cu dizabilități, despre drepturile de care beneficiază persoanele cu dizabilități din Norvegia și despre integrarea acestora în muncă. Au răspuns acestor întrebări d-nele Lisen Julie Mohr, consultant Frambu și Ragnhild Arnesen. Deosebit de interesant pentru participanți a fost subiectul atelierelor protejate și a home group-urilor.

Concluzii:

- Necesitatea colaborării serviciilor medicale, sociale și a celor de educație pentru copiii cu boli rare pentru a asigura o îngrijire mai eficientă;
- A rămas deschisă problema colaborării între cele două țări pe tema managementului bolilor rare, a schimbului de bune practici și a preluării critice de către România a anumitor aspecte ce se pretează a fi implementate.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

WORKSHOP 3

"Training resources to improve services for patients with RD"

Co-chairs: Ragnhild Arnesen – president of the Norwegian Prader Willi Association and Amalia Sabau – psychologist.

Presentations: ***Education for all – challenges for rare diseases children – Mihaiela Fazacas, psychologist; Educational alternatives for children with rare diseases in Romania – Amalia Sabau, psychologist; What is a good life for patients with Prader Willi or the quality of life of all persons with special needs in Norway – Ragnhild Arnesen.***

In the presentation "Education for all – challenges for children with rare diseases," Mihaiela Fazacas defined in an original manner the general education for people with rare diseases, focusing on the importance of the educational act as part of the amelioration of disabilities and community integration. She addressed the subject of the acceptance of persons with rare diseases by the community, emphasizing the need for awareness campaigns. About the needs of people with rare diseases, she reminded of the main steps taken so far by Romanian Prader Willi Association in order to improve the quality of life of people suffering from rare diseases, and she proposed at the end an exercise of empathy with disabled people.

In the second presentation - "Educational alternatives for children with rare diseases in Romania" - Amalia Sabau completed and elaborated in a pragmatic manner, the information conveyed in the previous presentation. Based on the legislative and educational needs reported, current national educational alternatives for children with disabilities caused by rare diseases and the ways to access these services were presented. She also made a comparison of the advantages and disadvantages of each form of education, insisting on a parent's decision-making power in choosing appropriate educational options depending on developmental needs and potential of each child with special educational needs. Although it was a presentation that highlighted the current situation of educational services for people with disabilities in Romania, she insisted on the idea that education should focus on the each trainable strength.

The last of the presentation slides were transitioned to the education of adolescents and adults who suffer from rare diseases, families' and personal assistants' training, training of the multidisciplinary team of specialists involved in the management of rare diseases, education and changing of the community's attitudes towards people suffering from rare diseases. Also summarized were the training activities organized and carried out by staff and collaborators of Romanian Prader Willi Association, being outlined the Romanian model action regarding the education of persons with rare diseases, their families and carers, of personal assistants and all professionals involved in the management of rare diseases.

The following presentation introduced by Ragnhild Arnesen "What is a good life for patients with Prader Willi or the quality of life of any person with special needs in Norway" was enhanced by the mentioning of the Norwegian model in addressing cases of people suffering from rare diseases in Norway. A review of all government policies that support the special needs of people with rare diseases in general and in particular was performed, and we were offered a model of an integrated approach, taking as a case Siri, Ranghild Arnesen's daughter. The presentation was developed from the happiness of the person with special needs and the person's need to have an active life as a member of a community and insisted on those services provided by the Norwegian State to improve the quality of life of people with special needs.

Once the presentations were concluded, the workshop participants expressed their interests in how decision makers and Norway intend to support people with disabilities. They asked questions about the operation of sheltered workshops, about how the community supports disabled people, about the rights of disabled people in Norway and the integration work. Answeres were given by Lisen Julie Mohr, a Frambu consultant, and Ragnhild Arnesen. Particularly interesting for the participants was the subject of sheltered workshops and group homes.

Conclusions:

- The need for collaboration between medical, social and educational services for children with rare diseases to ensure effective care;
- The issue concerning the cooperation between the two countries on management of rare diseases was left open, the exchange of best practices and the critical uptake of certain aspects that should be implemented by Romania.

WORKSHOP 4

„Medicamente orfane și terapii pentru copiii cu boli rare”

Co-chairs: Dr. Kaj Rabben & Darko Hortensia Emese
Prezentări: Dr. Sorin Andreica - Screening-ul neonatal al bolilor metabolice
Darko Emese - Terapii pentru copiii cu boli rare

Completarea chestionarului de evaluare privind accesul pacienților la tratament și terapie

La finalul workshop-ului a avut loc sesiunea de întrebări și răspunsuri pe baza temelor abordate, iar concluziile au fost următoarele:

- În România, sunt funcționale 4 laboratoare pentru screening-ul bolilor metabolice.
- Screening-ul neonatal este prevăzut prin lege și se realizează gratuit pentru două boli, fenilcetonurie și hipotiroidism.
- De asemenea nu există o politică de informare a viitorilor părinți, se solicită acordul părinților pentru realizarea screening-ului (la fel și pentru vaccinare).
- Recoltarea probelor copilului se realizează între 48-72 de ore postnatal.

În Norvegia, screening-ul este obligatoriu și se realizează pentru 23 de boli. În condițiile în care părinții nu sunt de acord, se completează o cerere pe care trebuie să o înmâneze laboratorului. De asemenea recoltarea probelor copilului se realizează în intervalul 48-72 de ore postnatal.

În cazul copiilor cu boli rare, educația integrată poate fi abordată din mai multe perspective, și anume: socială, medicală, psihologică, psihopedagogică. Prin acestea, copilul dobândește abilitați, la nivel: cognitiv, motor, social, autonomie personală, limbaj.

Prin serviciile pe care Centrul Noro le furnizează, se facilitează accesul la educație integrată pentru copiii cu boli rare.

La sfârșitul workshop-ului, pacienții au completat un chestionar de evaluare privind accesul pacienților la tratament și terapie. Acest chestionar a fost realizat de Eurordis. Răspunsurile vor fi centralizate în raportul final al conferinței care va fi înmânat Ministerului Sănătății.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

WORKSHOP 4

"Orphan drugs and therapies for children with rare diseases"

Co-chairs: Dr. Kaj Rabben & Darko Hortensia Emese

Presentations: ***Dr. Sorin Andreica - Newborn screening of metabolic diseases***
Darko Emese - Therapies for children with rare disease

Completing the assessment questionnaire on patient access to treatment and care

The questions and answers session was held at the end of the workshop, based on the topics approached, and the conclusions were the following:

In Romania, four laboratories are functioning for the screening of metabolic diseases. Newborn screening is set by the law and is accomplished for free for two diseases, phenylketonuria and hypothyroidism. There isn't a policy to inform parents, thereby parental consent is required in order to carry out the screening (as well for vaccination). The analytical sampling is made between 48-72 hours after birth.

In Norway, newborn screening is compulsory, and is done for 23 diseases. When parents disagree, they have to make a claim that they need to hand over to the lab. Also, the analytical sampling is made between 48-72 hours after birth.

For children with rare diseases, integrated education can be approached from several perspectives, namely, social, medical, psychological and pedagogical. Through these, the child can acquire abilities at the following levels: cognitive, motor, social, personal autonomy and language.

Through its services, NoRo Center facilitates the access to integrated education for children with rare diseases.

At the end of the workshop, patients completed an assessing questionnaire on patient's access to treatment and therapy. This questionnaire was developed by EURORDIS. The answers will be summarized in the final report of the conference which will be given to the Ministry of Health.

Rezoluție conferință „AD AUGUSTA PER ANGUSTA”

Scopul conferinței: *conturarea unei imagini cât mai realiste a problemelor cu care se confruntă copiii afectați de boli rare din România și aparținătorii acestora; identificarea și interconectarea serviciilor medico-social-educaționale în rețele de referință și incluziune socială care să funcționeze la nivel național, prin facilitarea dialogului între toți factorii implicați în domeniul integrării sociale a copiilor cu dizabilități produse de boli rare din România*

Conferința a fost organizată de către Asociația Prader Willi din România în cadrul EEA Grants și Programul Norvegian de Cooperare Fondul pentru relații bilaterale la nivel național.

Locația: Hotel PREMIER, Cluj-Napoca

Data: 19-20 iunie 2014

Număr de participanți: 187 persoane provenind dintr-o varietate de medii personale și profesionale (pacienți, familii ale pacienților, reprezentanți ai ONG-urilor destinate pacienților cu boli rare, diverși specialiști - medici, asistenți medicali, psihologi, cadre didactice, funcționari din domeniul asistenței sociale, reprezentanți ai autorităților, media etc).

Formatul Conferinței: 2 sesiuni plenare, 4 workshop-uri, o sesiune comună pentru prezentarea rezultatelor workshop-urilor și a concluziilor generale ale conferinței.

Concluziile Conferinței „AD AUGUSTA PER ANGUSTA” desfășurată în zilele de 19-20 iunie 2014 la Cluj-Napoca

În prezent, în România, nevoia de servicii medico-sociale și educaționale destinate copiilor cu dizabilități produse de boli rare excede resursele existente. Diversitatea problematicii bolilor rare și distribuția geografică a pacienților la nivel național fac dificilă o abordare integrată în managementul bolilor rare.

DIAGNOSTIC

A fost dezbătută necesitatea unei mai bune diagnosticări a tuturor copiilor cu boli rare, cu atenție deosebită asupra copiilor de etnie rromă care, cu preponderență, sunt insuficient diagnosticați. Principalele soluții vehiculate în vederea eficientizării procedurii de diagnosticare au fost:

- colaborarea între servicii și încurajarea unei abordări integrate în managementul bolilor rare;
- crearea centrelor de expertiză la nivel național și facilitarea accesului la centrele de expertiză existente la nivel european (vor fi analizate propunerile pentru metodologia de acreditare a Centrelor de Expertiză și legătura acestora cu serviciile sociale specializate, folosind modelul norvegian și criteriile EUCERD în vederea conectării acestora la Rețelele Europene de Referință);
- identificarea riscului genetic – riscograma prin derularea unor programe naționale de screening;
- evaluarea post natală a stării de sănătate în vederea diagnosticării precoce;
- instruirea specialiștilor implicați în diagnosticare (exemple de resurse de informare și instruire a specialiștilor implicați în managementul bolilor rare: platforma www.edubolirare.ro și rețeaua Orphanet);
- sprijinirea funcționării HelpLine-urilor care să contribuie la facilitarea diagnosticării și îngrijirii, mediind relația pacient-specialist (În România funcționează în prezent două HelpLine-uri integrate în rețeaua europeană de Help Line Eurordis: HelpLine NoRo - rețea acreditată pentru toate bolile rare și AM-RO - helpline adresat pacienților cu miastenia gravis);
- inițierea colaborării HelpLine „NoRo” cu Punctul Național de Contact pentru asistență medicală transfrontalieră, în vederea îmbunătățirii accesului la informații cu privire la asistența medicală transfrontalieră, cum ar fi: tipul de asistență medicală ce face obiectul autorizării prealabile și criteriile ce trebuie îndeplinite în vederea obținerii autorizării prealabile, metodologia de rambursare a prețurilor/tarifelor reprezentând contravaloarea asistenței medicale transfrontaliere, inclusiv nivelul acestora etc.

ANUNȚUL DIAGNOSTICULUI

Comunicarea diagnosticului este un moment cu o puternică încărcătură emoțională, marcând ”oficial” schimbarea survenită în viața pacientului și a familiei acestuia. Acceptarea diagnosticului și normalizarea stărilor emoționale negative este condiționată de modul în care acest diagnostic este anunțat. Furnizarea și diseminarea de informații exacte, într-o formă adaptată nevoilor profesioniștilor și persoanelor afectate (Comunicarea Comisiei 2008) ar fi câteva condiții minimale ce ar trebui respectate la anunțarea diagnosticului.

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național
eea grants norway grants

ACCES LA TRATAMENT

Îmbunătățirea accesului la medicamente orfane prin achiziție centralizată rămâne unul din obiectivele importante pentru pacienții cu boli rare. Pentru că majoritatea bolilor rare nu au un tratament specific, accesul la terapii și tratamente de recuperare este foarte important pentru menținerea și îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare din România. "Circuitul pacientului", pornind de la prima consultație la medic în vederea diagnosticării, trecând prin orientarea spre serviciile medicale, sociale și educaționale și până la completarea tratamentului și integrarea pacientului în comunitate poate furniza informații relevante pentru planificarea și organizarea serviciilor medico-sociale. În vederea asigurării continuității îngrijirii pacienților este necesară organizarea și acreditarea Centrelor de expertiză, integrarea serviciilor sociale specializate în componența acestora și reunirea expertizei la nivel european.

JOCUL

Jocul este meseria copiilor, el trebuie să ocupe mare parte din timpul acestora. El reprezintă o modalitate de relaxare și totodată o oportunitate de învățare. La copiii cu dizabilități produse de boli rare, jocul este adesea condiționat de multiplele limitări aduse de boală. Se impun deci o serie de măsuri pentru a reduce segregarea și a facilita accesul la joacă: accesibilizarea zonelor de joacă; integrarea copiilor cu dizabilități în grupuri de joacă în cadrul grădinițelor, cluburilor copiilor, ONG-urilor și altor instituții ce oferă oportunități de stimulare prin joc; sensibilizarea societății pentru a accepta copiii cu dizabilități etc.

ACCES LA EDUCAȚIE

Deși dreptul la educație al persoanelor cu dizabilități este reglementat prin lege și există alternative educaționale destinate copiilor cu dizabilități (centre școlare pentru educație incluzivă, grupe/clase speciale integrate în învățământul de masă, servicii educaționale de sprijin, școlarizare la domiciliu, școlarizare pe durata spitalizării etc), numărul redus de servicii educaționale și distribuția lor geografică limitează accesul la educație al acestora. De departe cei mai dezavantajați sunt copiii cu dizabilități ce locuiesc în mediul rural, unde nu există centre școlare pentru educație incluzivă și nici centre de zi care să compenseze absența unei forme oficiale de învățământ. Iar acolo unde aceste servicii există și sunt accesate, numărul orelor de terapii specifice și a altor servicii de suport pe care sistemul de învățământ este capabil să le ofere într-un context formal și specializat este limitat și nu reușește să răspundă nevoilor copilului cu dizabilități. O altă problemă ce se ridică este aceea a calificării profesionale a tinerilor cu dizabilități și integrarea lor în muncă. Pentru a contracara reticența angajatorilor față de persoanele cu dizabilități se pot înființa ateliere protejate care să faciliteze tranziția spre viața de adult și implicit, de angajat.

În concluzie, în etapa următoare se propune:

- Identificarea resurselor disponibile pentru o abordare strategică mai bună în managementul bolilor rare în România;
- Facilitarea accesului pacienților cu boli rare la serviciile de îngrijire și educație prin elaborarea unui circuit al pacienților și identificarea serviciilor accesibile pentru pacienți;
- Realizarea unor programe de instruire a pacienților și specialiștilor implicați în managementul bolilor rare;
- Dezvoltarea metodologiei de acreditare a centrelor de expertiză pentru bolile rare, folosind modelul norvegian și criteriile EUCERD și realizarea procedurii de evaluare a Centrelor de Expertiză;
- Centrele de expertiză reprezintă rețele de resurse pentru îngrijire (echipe interdisciplinare cu posibilități de diagnosticare, îngrijire medicală și paramedicală, reabilitare, servicii sociale specializate, cercetare, registre de pacienți și instruire);
- Rambursarea medicamentelor orfane, chiar și înaintea obținerii autorizației de punere pe piață, atunci când patologia este severă și nu există alternative;
- Introducerea de PTT = protocoale terapeutice temporare;
- Introducerea riscului genetic – riscograma - în pachetul de bază de servicii medicale;
- Cooptarea reprezentanților Ministerului Muncii, Ministerului Educației Naționale, CNAS, ANM, ARPIM și ANCS în CNBR în vederea unei abordări integrate a bolilor rare;
- Consolidarea cooperării bilaterale – definirea domeniilor de intervenție în care ne dorim să continuăm colaborarea româno-norvegiană;
- Îmbunătățirea colaborării cu unitățile de educație pentru asigurarea incluziunii copiilor afectați de boli rare în societate;
- Asigurarea continuității îngrijirii și a transferului de la copil la adult.

Dan Dorica – președinte APWR

Conference resolution „AD AUGUSTA PER ANGUSTA”

Aim of the conference: *shaping a realistic image of the problems faced by children affected by rare diseases in Romania and their caregivers; identification and interconnection of social, medical and educational care services in reference networks and social inclusion operating at a national level by facilitating dialogue between all stakeholders involved in the social integration of children with disabilities caused by rare diseases in Romania.*

The conference was organized by the Romanian Prader Willi Association in the EEA Grants and Norway Grants Fund for bilateral relations at a national level.

Location: PREMIER Hotel, Cluj-Napoca

Date: 19-20 June 2014

Number of participants: 187 people from a variety of personal and professional backgrounds (patients, patient families, representatives of NGOs for patients with rare diseases, many experts - physicians, nurses, psychologists, teachers, officials of the social assistance, authorities, media etc.)

Conference format: Two plenary sessions, four workshops, a joint session presenting the results of the workshops and general conclusions of the conference.

Conclusions of the Conference „AD AUGUSTA PER ANGUSTA” which took place on June 19 to 20, 2014 in Cluj-Napoca

Currently, in Romania, the need for medical and social services and education for children with disabilities caused by rare diseases exceeds available resources. Diversity issues and geographical distribution of rare disease patients at national level are challenges hindering an integrated approach in the management of rare diseases.

DIAGNOSTIC

The need for better diagnostics of all children with rare diseases was discussed, with a special focus on Roma children who mostly are poorly diagnosed. The main circulating solutions in order to improve the diagnostic procedure were:

- Collaboration between services and the encouraging of an integrated approach to management of rare diseases;
- Creating national centers of expertise and facilitating access to centers of expertise at European level (methodology proposals will be reviewed for accreditation of centers of expertise and their relation to specialized social services using Norwegian model and criteria EUCERD to connect them to European reference networks);
- Identify genetic risk - riscograma through national programs for screening;
- Postnatal assessment of health status in early diagnosis;
- Training of specialists involved in the diagnosis (examples of information resources and training of the involved specialists in the management of rare diseases: www.edubolirare.ro platform and Orphanet network);
- Providing support for helplines in order to help facilitate the diagnosis and care, mediating the patient-professional relationship (In Romania currently operates two integrate helplines in European network of Eurordis Helplines: Helpline NoRo - accredited network for all rare diseases and AM-RO - helpline for the patient with myasthenia gravis);
- Initiating collaboration HelpLine ”NoRo” with the National Contact Point for cross-border healthcare in order to improve access to information on cross-border healthcare, such as: what type of healthcare is subject to prior authorization and criteria to be fulfilled in order to obtain prior authorization, reimbursement methodology of prices / tariffs representing the equivalent value cross-border healthcare, including their level and so on.

DIAGNOSIS ANNOUNCEMENT

Communicating the diagnosis is an emotionally charged moment, marking ”official” the change in the patient’s life and his family. Accepting the diagnosis and normalization of negative emotional states depends on how this diagnosis is announced. The providing of and dissemination of accurate information in a form adapted to the needs of professionals and patients (Commission 2008) are some minimum conditions that should be respected in announcing the diagnosis.

TREATMENT ACESS

Because the majority of rare diseases do not have a specific treatment, access to recovery therapies and

Un proiect finanțat din Programul Bilateral Național eea grants norway grants

treatments is very important to maintain and improve the quality of life of patients with rare diseases in Romania. "Patient pathway", "Patient circuit" from the first visit to the doctor for diagnosis, through orientation to medical, social and educational services until the completion of patient treatment and community integration can provide relevant information to the planning and organization of medical and social services. In order to ensure continuity of care for patients, the organization and accreditation of The Centers of expertise, the integration of specialized social services in their composition, and assembly expertise at a European level are needed. Also, improving access to orphan drugs through centralized procurement remains one of the important goals for patients with rare diseases.

PLAYING

Play is children's job, so it must occupy much of their time. It is a way to relax and also a learning opportunity. For children with disabilities caused by rare diseases, the game is often conditioned by the many limitations to the disease. A series of measures to reduce segregation and to facilitate access to play should be imposed: accessibility of play areas; integration of disabled children in play groups in kindergartens, children's clubs, NGOs and other institutions that provide opportunities for stimulation through play; society awareness to accept children with disabilities etc.

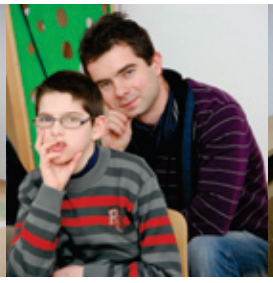
ACCES TO EDUCATION

Although the right to education of persons with disabilities is regulated by law and educational alternatives for children with disabilities are available (school centers for inclusive education, groups / special classes integrated into mainstream education, educational support services, home schooling, schooling during hospitalization etc.), the insufficient amount of educational services and their geographical distribution limits their access to education. By far, the most disadvantaged are children with disabilities living in rural areas, where there are no schools for inclusive education centers or day care centers to compensate for the absence of formalized education. And where these services exist and are accessed, the number of hours of specific therapies and other services to support the education system is able to provide in a specialized and formal context is limited and fails to meet the needs of children with disabilities. Another problem that arises is that of the professional qualification of young people with disabilities and their integration into work. To counter the reluctance of employers towards persons with disabilities, sheltered workshops facilitating the transition to adult life, and thus employee, can be established.

In conclusion, in the next steps are proposed:

- The identification of available resources for a better strategic approach in the management of rare diseases in Romania;
- The facilitating of access for rare disease patients to care and education services by developing a pathway of patients and identifying the services available for them;
- The achievement of training programs for patients and professionals involved in the management of rare diseases;
- The development of methodology for accreditation of centers of expertise for rare diseases, using the Norwegian model and EUCERD criteria and achieving assessment procedure for Centers of Expertise;
- Centers of Expertise are network care resources (interdisciplinary teams with opportunities for diagnostic and paramedical care, rehabilitation, specialized social services, research, patient registries and training);
- The reimbursement of orphan drugs before obtaining APP when pathology is severe and there is no alternative;
- The introduction of TTP = temporary therapeutic protocols;
- The introduction of genetic risk - riscograma - in the basic package of health services;
- The cooptation of the representatives of the Ministry of Labour, Ministry of Education, CNAS, ANM, ARPIM and ANCS in CNBR to an integrated approach to RD;
- The consolidation of the bilateral cooperation - defining areas of intervention where we want to continue the Romanian-Norwegian collaboration Romanian-Norwegian;
- The improvement of collaboration with education institutions to ensure the inclusion of children affected by rare diseases in society;
- The ensuring of the continuity of care and the transfer from child to adult.

Dan Dorica – APWR President



ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

450129 - Zalău, jud. Sălaj, ROMÂNIA
str. Simion Bărnuțiu nr. 97,
bl. SB 88, ap. 14
tel./fax: +4(0) 260 611214

e-mail: office@apwromania.ro

CENTRUL PILOT DE REFERINȚĂ PENTRU BOLI RARE „NORO”

450031 - Zalău, jud. Sălaj, ROMÂNIA
str. 22 Decembrie 1989 nr. 9
tel./fax.: +4(0)260 610033
tel.: +4(0) 735 858667

e-mail: office@apwromania.ro

CENTRUL DE RESURSE PENTRU BOLI RARE FRAMBU

Frambu, Sandbakkvn. 18
1404 Siggerud
tel.: 64 85 60 00

e-mail: info@frambu.no

www.apwromania.ro | www.anbraro.wordpress.com | www.frambu.no