

RAPORT DE ACTIVITATE

ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA – Centrul NoRo

Asociația Prader Willi din România – APWR s-a înființat în mai 2003 din dorința de a reuni eforturile pacienților, specialiștilor și familiilor pentru a asigura o viață mai bună tuturor persoanelor cu handicap produs de boli rare din România.

La 16 Octombrie 2005 am deschis **Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare**, primul centru de acest tip din România centru resursă pentru pacienții cu boli rare, familiile acestora și specialiștii implicați în diagnosticarea și managementul acestor boli.

În iunie 2011 am deschis **Centrul Pilot de Referință pentru Boli Rare – NoRo** la Zalău, printr-un proiect finanțat din fonduri norvegiene. Centrul este destinat, în general, pacienților cu boli rare care necesită îngrijire specializată și personalizată. Activitatea Centrului NoRo se bazează pe conceptul de îngrijire integrată, și anume: abordarea complexă a beneficiarilor, implicând dimensiunea medicală, socială și comportamentală. Sunt implicați specialiști angajați și voluntari dintr-o paletă largă de specialități: medici, psihologi, asistenți sociali, terapeuți și educatori.

Viziunea APWR este o lume în care persoanele afectate de boli rare au șanse reale la diagnostic și tratament, beneficiind totodată de unele oportunități care să le faciliteze integrarea în comunitate.

Misiunea APWR este creșterea calității vieții persoanelor afectate de Sindromul Prader Willi și de alte boli genetice rare.

Obiectivele generale ale APWR:

1. Facilitarea accesului la informare privind bolile rare;
2. Crearea unei baze de date naționale privind bolile rare;
3. Crearea unei rețele de suport între pacienții care suferă de aceeași boală;
4. Crearea unei rețele de suport între specialiști și familii;
5. Stimularea cercetării în domeniul managementului bolilor rare;
6. Colaborarea cu organizații și rețele internaționale;
7. Stimularea diagnosticării timpurii;
8. Prevenirea și managementul dizabilității la mai multe niveluri.

Suntem activi la nivel de:

Comunitate

- Campanii de sensibilizare a opiniei publice cu ocazia Zilei Bolilor Rare;
- Informarea privind riscul apariției și modalitățile de prevenire și limitare a dizabilităților produse de boli rare (ex: screening-ul neonatal, intervenție timpurie, îngrijire integrată);

- Organizarea de campanii de advocacy alături de Alianța Națională pentru Boli Rare pentru o includere a bolilor rare prin Planul Național de Boli Rare (PNBR) în Strategia Națională de Sănătate (SNS) (din anul 2014, PNBR este parte din SNS).
- Colaborăm cu școlile și grădinițele pentru a găsi soluții comune pentru beneficiarii noștri și pentru asigurarea incluziunii lor sociale.
- Colaborarea cu asistența medicală comunitară la nivel național, instruirea asistenței medicale comunitare în management de caz pentru persoanele afectate de boli rare (în baza unui acord de parteneriat cu Ministerul Sănătății) și facilităm accesul pacienților la serviciile de care au nevoie, orientându-i către Centrele de Expertiză din țară.

Grupuri

- Informarea, consilierea și instruirea pacienților și aparținătorilor;
- Informarea și instruirea specialiștilor implicați în diagnosticarea și managementul bolilor rare.

Individ

- Informarea și consilierea individuală a pacientului sau/și a aparținătorilor;
- Evaluare multidisciplinară;
- Intervenție terapeutică personalizată.

APWR și Centrul NoRo își fundamentează activitatea pe realitatea că persoanele cu boli rare și dizabilități din România se confruntă cu multiple bariere – lipsa serviciilor integrate, dificultăți de diagnostic și tratament, acces limitat la educație adaptată și la oportunități de participare socială. În lipsa unor soluții coordonate, aceste persoane și familiile lor se confruntă cu izolare, poveri emoționale și financiare, precum și cu discriminare.

Motivația principală este de a răspunde acestor nevoi critice prin **crearea de servicii accesibile, personalizate și integrate**, care să îmbunătățească calitatea vieții și să asigure respectarea drepturilor fundamentale, conform Convenției ONU privind Drepturile Persoanelor cu Dizabilități (CDPD).

Scopul

Scopul APWR și al Centrului NoRo este de a dezvolta, implementa și multiplica servicii inovatoare care:

1. **Sprijină incluziunea socială** a persoanelor cu boli rare și dizabilități prin îngrijire medicală, suport educațional, terapie și integrare profesională.
2. **Promovează autonomie și participare activă** în comunitate, prin programe adaptate nevoilor individuale.
3. **Formează și sprijină profesioniști** în domeniul bolilor rare, pentru a asigura servicii de calitate și continuitate a îngrijirii.
4. **Crează modele de bună practică** care pot fi replicate la nivel național și integrate în rețele europene de expertiză (ERN).

Beneficiază de serviciile noastre

- Persoanele afectate de boli rare, copii și adulți din România;
- Familiile persoanelor afectate de boli rare;
- Specialiștii implicați în diagnosticarea și managementul acestor boli.

Finanțarea serviciilor

- **Centrul de zi NoRo pentru copii și Centrul de zi NoRo pentru adulți** sunt acreditate și licențiate de către Ministerul Muncii ca servicii sociale pentru persoane cu dizabilități (67 de copii și 17 adulți în anul 2024) și au fost parțial finanțate de Consiliul Local Zalău și Consiliul Județean Sălaj;
- **Ambulatorul de specialitate NoRo** se află în relație contractuală cu Casa Județeană de Asigurări de Sănătate Sălaj; Implementăm de anul trecut Subprogramul Național pentru TSA;
- **Educația terapeutică** a grupurilor de pacienți și formarea specialiștilor rămân o provocare. Până în prezent finanțarea a fost asigurată prin proiecte și sponsorizări. De asemenea

Centru de Informare și Help Line NoRo pentru pacienții cu boli rare

Help Line NoRo este un serviciu care dorește să răspundă nevoilor pacienților cu boli rare, membrilor familiilor, îngrijitorilor acestora, prieteni, specialiști din domeniul sănătății și reprezentanți ai massmedia, asigurând accesul la informații și acordând suport solicitantului. Acesta face parte din **Rețeaua Europeană de HelpLine EURORDIS** din anul 2008.

Servicii medicale

Centrul Medical NoRo – ambulator de specialitate, este în relație contractuală cu Casa de Asigurări de Sănătate oferind servicii de: psihiatrie pediatrică și genetică medicală.

Programe de formare

Furnizor de programe de formare profesională a adulților autorizate, inclusiv la distanță prin platforma online www.edubolirare.ro.

Organizăm cursuri pentru management de caz în bolile rare acreditate ECHO (Extension of Community Health Outcomes), în parteneriat cu Universitățile de medicină, cu alte centre de expertiză și cu ministerele de resort, în proiectele asociației sau în parteneriat cu alți furnizori.

APWR deține un certificat pentru sistemul de management al calității ISO 9001 în serviciile integrate: sociale, medicale, educaționale și de cercetare în domeniul bolilor rare.

Centrul NoRo a fost acreditat ca Centru de Expertiză pentru Boli Rare și boli din spectrul autist de către Ministerul Sănătății în 2017 și a fost evaluat și recertificat la 5 ani de activitate. Prin inițierea Rețelei naționale pentru anomalii congenitale, cu sau fără dizabilități intelectuale RO.NMCA-ID și selectarea acestora în ERN (European Reference Network ITHACA) în 2017, Centrul NoRo este singurul centru de expertiză din Europa, parte a Rețelelor Europene de Referință coordonat de o asociație de pacienți.

Prin platforma www.centrulnoro.ro oferim servicii individuale sau de grup online: consultații medicale, grupuri de pacienți, consiliere: psihologică, socială și nutrițională, terapii: kinetoterapie,

logopedie, instruire; Am organizat 165 de grupuri de pacienți față-n față și 37 de grupuri online la care au participat pacienți și membrii familiilor lor din toată țara, 5 zile / grup, pentru terapie, educație terapeutică și creșterea rezilienței familiilor. La grupurile online participă și pacienți și aparținători ai persoanelor cu boli rare români, dar care locuiesc în străinătate.

Scopul Centrului de Expertiză NoRo este acela de a răspunde nevoilor de îngrijire integrată a pacienților cu boli rare și boli din spectrul autist din România, pentru:

- îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare și boli din spectrul autist;
- facilitarea accesului la diagnosticare precoce și servicii socio-medicale în funcție de nevoi.
- scurtarea timpului de așteptare pentru pacienți până la diagnosticare și îngrijire.
- instruirea specialiștilor implicați în diagnosticare și management al bolii.
- monitorizarea pacienților.
- stimularea și implementarea de proiecte de cercetare.

Centru resursă pentru boli rare

Centrul NoRo este centru resursă pentru boli rare, membru a Rețelei Europene de Centre Resursă pentru Boli Rare – **RareResourceNet** : www.rareresource.net

Pentru a răspunde nevoilor beneficiarilor noștri și în contextul pandemiei COVID-19 am dezvoltat serviciile online pentru a ajunge la cât mai multe persoane afectate de boli rare. Ulterior, am răspuns nevoilor semnalate de refugiații cu boli rare sau cancere rare din Ucraina, orientându-i în sistemul de sănătate în țară și în străinătate.

Activități online

Servicii individuale sau de grup online:

- consultații medicale;
- grupuri de pacienți;
- consiliere: psihologică, socială și nutrițională.
- terapii: kinetoterapie, logopedie;
- instruire.

Mod de realizare

În activitatea derulată online prin platforma **www.centrulnoro.ro** am implicat pe lângă personalul Centrului de Boli Rare NoRo și alți specialiști de care au nevoie persoanele afectate de boli rare.

Proiecte și activități derulate de Asociația Prader Willi din România și Centrului NoRo în 2024:

1. Proiect “Extinderea serviciilor medicale și comunitare pentru persoanele afectate de boli genetice și rare, acronim MEDI.COM-RARE”, 2022-2024. Parteneri: Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” din Timișoara în parteneriat cu Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii

„Louis Țurcanu” Timișoara, Asociația Prader Willi România și Frambu Resource Center for Rare Disorders-Stiftelsen Frambu Norvegia.

Scop: Dezvoltarea politicilor de sănătate și a serviciilor pentru prevenirea bolilor genetice și rare în vederea îmbunătățirii accesului la servicii de îngrijire a sănătății pentru persoanele afectate, inclusiv romi și persoane din mediul rural și zone izolate, folosind modelul norvegian.

Proiectul și-a propus să **dezvolte politici de sănătate și servicii de asistență pentru prevenirea și îngrijirea bolilor genetice și rare**, pentru a **îmbunătăți accesul** la servicii medicale pentru persoanele afectate — incluzând comunități vulnerabile cum ar fi romii și populația din zone rurale sau izolate.

Obiectivele majore ale proiectului:

1. **Formare în domeniul bolilor genetice și rare** – pentru medici de familie, asistenți medicali comunitari și mediatori sanitari. (ex: organizarea de mese rotunde, dezvoltarea de materiale informative)
2. **Îmbunătățirea serviciilor preventive și comunitare** – acces la teste genetice, management de caz, aplicație digitală de monitorizare, sprijin pentru grupuri vulnerabile.
3. **Diseminare și conștientizare** – organizarea de workshop-uri, conferințe, realizarea unui hub de informare online, implicarea comunității.

Dintre rezultatele proiectului:

- ✓ Elaborarea și implementarea unui **plan de formare** pentru ~100 medici de familie, ~500 asistenți medicali comunitari și ~50 mediatori sanitari.
- ✓ Crearea de **materiale informative** (plicants, fluturași, materiale video) privind îngrijirea persoanelor cu boli rare.
- ✓ Organizarea de **grupuri de pacienți** (on-line și față în față) – 70 de familii cu copii cu boli genetice rare sau tulburări de spectru autist au beneficiat de consiliere genetică, socială și psihologică.
- ✓ Furnizarea de **teste genetice** pentru ~500 de pacienți (incluzând analize citogenetice clasice și secvențiere de nouă generație) pentru fundamentarea propunerii unui program național de testare genetică trimis către CNAS.
- ✓ Dezvoltarea unei **aplicații digitale** pentru management de caz virtual al pacienților cu boli genetice și rare, utilizată pentru ~675 de persoane vulnerabile.
- ✓ Diseminare: 6 workshop-uri online cu rețele europene de boli rare, organizarea a două conferințe de presă și realizarea unui hub de informare.

Impactul proiectului:

- ✓ Creșterea accesului la diagnosticul genetic și la servicii integrate de îngrijire pentru bolile rare, în special în comunități defavorizate.
- ✓ Întărirea capacității sistemului de sănătate (medici de familie, asistenți, mediatori) de a gestiona bolile rare într-o manieră coordonată.
- ✓ Reducerea inegalităților sociale și de sănătate pentru grupurile vulnerabile.

- ✓ Crearea de infrastructură digitală (platformă de management de caz) și propunerea de politici (program național de testare genetică) care pot avea efect pe termen lung.
- ✓ Creșterea gradului de conștientizare al comunității cu privire la bolile rare.

Proiectul ECOU -Educație în comunitate pentru organizarea și urmărirea pacienților cu boli rare

Partenerii proiectului au fost Alianța Națională pentru Boli Rare România (ANBRaRo) în parteneriat cu Asociația Prader Willi din România și Frambu Resource Center for Rare Disorders (Norvegia) și a fost finanțat prin programul Provocări în sănătatea publică la nivel european al Mecanismului Financiar SEE 2014-2021.

Scopul general: „Creșterea prevenției și reducerea inegalităților în domeniul sănătății pentru pacienții cu boli rare”.

Buget total: ~ 196.254 €. Durata: aproximativ 12 luni.

Obiectiv 1: Îmbunătățirea capacității de înțelegere și îngrijire în comunitate pentru ~350 de persoane afectate de boli rare în 12 luni.

Obiectiv 2: Îmbunătățirea accesului la informații despre bolile rare – prin actualizarea platformei/web-site-ului www.edubolirare.ro cu încă ~50 de boli rare în 12 luni.

Obiectiv 3: Transferul de bune practici între personalul din România (ex. centru „NoRo”) și partenerul norvegian (Frambu) în 12 luni.

Impact:

- ✓ Proiectul contribuie la reducerea inegalităților în sănătate: pacienții cu boli rare din zone defavorizate sau rurale obțin mai mult suport, informație și acces sporit la îngrijire.
- ✓ Consolidarea capacității comunității locale de a răspunde nevoilor pacienților cu boli rare – prin formarea de personal, servicii noi, parteneriate.
- ✓ Creșterea conștientizării publice asupra bolilor rare și nevoilor specifice ale pacienților.
- ✓ Îmbunătățirea infrastructurii de suport (ex. website educațional, grupuri de suport, transfer de bune practici) care poate fi utilizată sustenabil după încheierea proiectului.

Proiect: „Dotarea Centrului NORO cu echipamente moderne pentru îmbunătățirea serviciilor sociale și de recuperare destinate persoanelor cu boli rare”

Finanțator: Ministerul Muncii și Solidarității Sociale – Program de finanțare pentru servicii sociale / infrastructură socială

Prin dotarea cu echipamente moderne, proiectul urmărește creșterea calității intervențiilor și eficiența serviciilor oferite, aliniindu-se obiectivelor Ministerului Muncii privind **îmbunătățirea infrastructurii serviciilor sociale și promovarea incluziunii persoanelor vulnerabile**.

Scop general:

Îmbunătățirea calității și eficienței serviciilor sociale și de recuperare oferite persoanelor cu boli rare prin modernizarea dotărilor Centrului NORO.

Obiective specifice:

1. Dotarea centrului cu echipamente medicale și de terapie moderne, până la finalul proiectului.
2. Crearea unei infrastructuri digitale pentru monitorizarea și gestionarea intervențiilor terapeutice.
3. Creșterea gradului de satisfacție și autonomie a beneficiarilor prin servicii adaptate nevoilor individuale.

4. Activitățile proiectului

1. Achiziția echipamentelor și dotărilor:

- aparate de fizioterapie (ultrasunete, laserterapie, electrostimulare);
- truse pentru terapie ocupațională și senzorială;
- mobilier ergonomic pentru cabinete de terapie;
- echipamente IT: calculatoare, laptopuri, imprimante multifuncționale;
- platformă digitală de evidență și planificare a terapiilor.

2. Instalarea și testarea echipamentelor

- amenajarea spațiilor de lucru;
- instruirea personalului pentru utilizarea echipamentelor.

3. Promovarea și diseminarea rezultatelor

- realizarea unui eveniment de prezentare a dotărilor și a impactului;
- publicarea de materiale informative online.

5. Rezultate așteptate

- 100% din spațiile de terapie dotate corespunzător;
- 10 specialiști instruiți în utilizarea noilor echipamente;
- Creșterea cu minimum 30% a numărului de beneficiari care primesc terapii complexe;
- Creșterea calității serviciilor prin reducerea timpilor de așteptare și eficientizarea planurilor terapeutice.

Campanii, instruiți și conferințe

- **Campanie de informare și conștientizare în școli și grădinițe pe tot parcursul lunii februarie.** Au fost informați un total de 60 de părinți și elevi ai școlilor gimnaziale: "Mihai Eminescu, Porolissum și Iuliu Maniu" din Zalău. Scopul campaniei a bifat conștientizarea provocărilor cu care se confruntă persoanele cu boli rare și/sau dizabilități.
- **Campanie în comunitate:** iluminat clădiri, conferințe, expoziții de artă; **ianuarie – martie 2024.** În cadrul acestor luni pe lângă iluminatul Arcului de Triumf – București din date de 29

februarie, iluminatul Spitalului Clinic „Doctor Victor Gomoiu”, Universitatea de Medicină și Farmacie ”Victor Babeș” etc. alături de Vernisajul expoziției din cadrul Muzeului Județean de Istorie și Artă Zalău – Sălaj „Împărtășește-ți culorile”.

- **Participare la evenimentele europene** (Black Pearl Awards și ERTC – European Round Table of Companies) – 20-21 februarie, Bruxel. Înmânarea **premiului ”Holistic Care Award”** managerului Centrului NoRo Dorica Dan – membru al Rețelei Europene de Centre Resursă pentru Boli Rare. Premiul reprezintă impactul pozitiv al Centrului NoRo la nivel internațional pentru îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare.

Publicații în 2024:

- Mentioned by [The Slow Lane by Sascha Haselmayer: 9781523004584 | PenguinRandomHouse.com: Books](https://www.penguinrandomhouse.com/books/9781523004584/the-slow-lane-by-sascha-haselmayer/)
- Working together for adult rare diseases Challenges & Opportunities in adult onset rare diseases: Perspectives from a global multi-stakeholder expert group the Collaborate steering committee, Jun.2024, DOI: 10.13140/RG.2.2.23512.30721

Raport financiar 2024:

REZULTATUL EXERCITIULUI FINANCIAR 2024

NR.CRT.	VENITURI	CHELTUIELI	SUMA
1	Venituri din activitati fara scop patrimonial		3.884.443
2	Venituri din donatii		734.292
3		Cheltuieli privin stocurile	451.608
4		Cheltuieli privind consumul de energie	29.332
5		Cheltuieli privind consumul de gaze	35.225
6		Cheltuieli privind prestatiile externe	23.916
7		Cheltuieli cu serviciile	659.211
8		Cheltuieli cu impozite	5115
9		Cheltuieli cu personalul	2.705.001
10		Alte cheltuieli	2.496
11		Cheltuieli financiare	13.022
12		Cheltuielile cu amortizarile	42.927
13	DEFICIT		18.853

Dorica Dan – președinte APWR

