ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

Rare Inegale

povești ale pacienților

28 februarie 2011

Cuvânt înainte

poveşti de viață, triste dar frumoase, cu multe învățăminte. Asta vă propunem în cartea noastră.

De ce **RARE INEGALE**? Pentru că nu există mai mare nedreptate decât să tratezi oameni aflați în situații diferite în același mod… Până acum, pacienții cu boli rare au fost dezavantajați datorită politicilor publice care nu luau în calcul situația lor de inegalitate. Pentru a rezolva aceste probleme, noi nu solicităm un acces mai bun la îngrijire decât pentru restul populației, noi solicităm acțiuni diferențiate pentru a echilibra situația lor vulnerabilă și eventual pentru a dobândi acces egal la servicii de informare, diagnostic și îngrijire.

Prin împărtășirea acestor povești de viață de la pacienții cu boli rare dorim să transmitem un mesaj comunității în care trăim:

- *Nu subestimați valoarea fiecărei persoane comparând-o cu alții! Fiecare suntem diferiți și fiecare suntem speciali. Nimic nu se termină până în momentul în care te oprești să mai încerci.*

Viața nu e o cursă, ci o călătorie care trebuie savurată pas cu pas.

Ieri e Istorie, Mâine e Mister iar Azi e un Cadou… să ne bucurăm împreună de acest cadou!

Dorica Dan, președinte

Asociația Prader Willi din România | Alianța Națională pentru Boli Rare România

Povestea mea

Mă numesc Marinela Haineala şi am o fetiţă de 10 ani diagnosticată cu epidermoliză buloasă, încă de la naştere.

Povestea mea este aceeaşi ca şi a multora care au dus o luptă grea şi deznădăjduită cu boala pentru a reuşi să menţin starea sănătăţii copilului lor. Dar uneori, prea greu sau aproape imposibil chiar şi cu ajutorul cadrelor medicale. La toate acestea se mai adaugă şi sentimentul psihic zdrobitor că doar eu sunt în această situaţie, doar copila mea suferă de această boală incurabilă şi puţin cunoscută.

Timpul a trecut, an după an, boala a început să macine, să creeze tot mai multă suferinţă şi să accentueze tot mai tare sentimentul meu de neputinţă în faţa sorţii până într-o zi în care parcă totul era mai însorit, cerul era parcă mai senin şi soarta s-a dovedit a fi mai generoasă. Am avut norocul să întâlnesc şi alţi părinţi aflaţi în situaţia mea, împărtăşind aceleaşi sentimente şi aceleaşi probleme. A fost ca o revelaţie, o uşurare, un punct de plecare în ameliorarea stării de sănătate a copilului meu. Determinată de dorinţa de a atenua suferinţa continuă care macină trupul copilei mele, am decis să încerc şi alte terapii complementare, una din ele fiind terapia Kozak. A fost aproape imposibil, teribil de greu, atât financiar cât şi de pus în practică tot ceea ce cerea acest lucru şi când eram pe punctul de a renunţa, au început să apară rezultatele mult aşteptate. Era pentru prima oară în atâţia ani grei de suferinţă când corpul se lăsa văzut şi mângâiat dintre multele bandaje care îl acopereau. Bucuria izbânzii era un sentiment nou încercat pentru familia noastră care nu mai spera în minuni.

Acum regret anii care au trecut şi încerc să îmi imaginez cum ar fi fost viaţa noastră dacă nu întâlneam această mică comunitate care mi-a redat speranţa în viitor şi care a devenit un scut pentru sufletul meu.

Mama unui copil
cu epidermoliză buloasă

Iată povestea mea pe care am intitulat-o:

A fi sau a nu fi

Sunt un om obișnuit, am deja 40 de ani, arăt normal, merg la serviciu, socializez, îmi place să mă plimb prin ploaie, râd, plâng și asta până la o nouă criză… atunci sunt legată de perfuzie… Sunt de 3 ani un om „rar” cu porfirie intermitent acută sau boala despre care am stat cu orele pe net să aflu câte ceva. La noi se știu atât de puține lucruri chiar de către medici... în fine. După multe plimbări pe la camere de gardă și urgențe, cu dureri cumplite de stomac: „Ai gastrită, ba ai duodenită, e gastro-duodenită și ia acest tratament, ba ia-l și pe acesta… te internăm la gastro”… endoscopii, colonoscopii, duodenoscopii... toate du-re-roa-se!... Alte tratamente cauzatoare de noi crize, mă aruncă iar pe patul de spital…

Cu relații ajung la un alt și alt și alt medic: „Eu cred că ai porfirie!” din prima și asta a fost! Nu pot descrie în cuvinte durerile cumplite și cum banala glucoză le ia cu mâna 5 crize în 6 luni…multe zile în spital sau în spitale, stau legată de perfuzie de la 8 dimineața până la 1 noaptea. Privesc picătura care îmi intră în vene. În criză nu mă țin nici picioarele, dar chiar am coborât pe scări un etaj. În 15 sau poate 25 de minute, habar n-am, important este că am reușit. Pe scări un băiețel în pijamale îi spune mamei: „Nu-i așa, când ajungem acasă că am voie să mănânc șnițel cu cartofi prăjiți?”. Și el are branulă în mânuță și noi... Prietenii legate în spital cu persoane DEOSEBITE, EXTRAORDINARE, cu ciroze, cu cancer… Povestim, glumim, toate mâncăm la regim, dar ce mai visăm la o savarină „hhmmm”...

În curtea spitalului e o biserică de lemn, duminica la Sfânta Liturghie, dintr-o altă internare reușesc să ajung, nu am să uit niciodată… Jumătate din persoanele din biserică suntem în halat de spital, cu branula în mână.

Unele au și batic pe cap, le-a căzut părul de la citostatice. Și mie mi-a căzut mult păr… la fel ca lor, nici eu nu știu cât timp mai am... Orice criză îmi poate fi fatală... de 3 ani le fentez, fentez și boala și spitalul... Nu-mi place că am patul asigurat la spital, dau doar un telefon înainte, nu-mi place și nu vreau să mai văd mila din ochii familiei mele, iar acum sunt ocupată să trăiesc, până într-o zi... Cam asta a fost povestea mea…

Badea Valentina, pacient cu porfirie

Povestea mea

Ca un fapt divers este bine ştiut că eu, ca un sărman bolnav de scleroză multiplă - SM - am beneficiat de serviciile grupului de suport ale Asociației Prader Willi din România. Cu ocazia acestor întâlniri am avut parte de o serie de învățăminte care pur şi simplu mi-au dat „aripi" pentru viitor, aşadar mi s-au „deschis porțile" (ipotetic vorbind), spre un trai mai bun. Astfel am fost îndrumat să mă respect pe mine însumi, respect ce l-am pierdut când societatea a catadicsit că ar fi bine să mă marginalizeze.

Tot aici mi s-a demonstrat că doar prejudecățile unora dintre semenii noştri nu trebuie să ne dezarmeze şi aşa mi s-au demontat, una câte una, toate temerile de a înfrunta „toate gardurile" ce viața ți le ridică în calea ta.

Astfel, ca o ultimă idee, cu ocazia acestor întâlniri mi-am recăpătat pofta de a trăi! Aşadar în timpul acestor şedințe de suport a fost creată o atmosferă de susținere a moralului participanților, printr-o atentă consiliere psihologică.

Pop Iulian Paul, pacient cu scleroză multiplă

Marian-băieţelul cu „oase de sticlă”

Marian-Cătălin Barbu este din Bucureşti. El a fost diagnosticat încă de la naştere, cu osteogeneză imperfectă, pe baza radiografiilor făcute și a examinării clinice.
Nou-născutul era atât de fragil, încât noi, părinții, nu puteam decât să-l privim, nicidecum să-l luăm în brațe și să-l strângem la piept. Naşterea pe cale naturală a dus la primele lui fracturi - clavicula dreaptă și col femural bilateral, adăugate multor alte fracturi intrauterine, vicios consolidate.

La momentul acela, în 30 iulie 2002, erau foarte puține cazuri cunoscute, nu se știau multe despre îngrijirea și tratamentul unui copil cu oasele fragile. El a avut totuși șansa de a începe administrarea unui tratament cu pamidronat încă din prima lună de viață (de 2 ani demarase în Spitalul „Grigore Alexandrescu" tratarea cu această substanță la alți doi copii afectați de osteogeneză imperfectă). Ne-am adaptat din mers nevoilor lui și am încercat pe cât posibil să îi acordăm o foarte mare atenție în îngrijire (schimbatul scutecului necesita prezența a cel puțin două persoane care să-l manevreze pe copilaș, lăpticul i se dădea întotdeauna culcat pe spate, fără a-l mișca, iar în brațe nu putea fi luat decât foarte rar, într-un coșuleț).

Marian are 8 ani și 6 luni, însă statura și greutatea lui sunt ale unui copil de 3 - 4 ani-șori (G = 14,5 kg, T = 99 cm). Deși a avut parte de multă grijă și atenție, a suferit până în prezent 15 fracturi, unele din ele necesitând intervenții chirurgicale de implementare de tije (inițial i s-au pus tije fixe Kuntscher, apoi i-au fost schimbate cu tije elastice TEN și în prezent cu tije telescopice). La femurul stâng, o fractură a cedat în același loc de 6 ori și aceasta a dus la încurbarea femurului și scurtarea piciorului cu 3,5 cm față de cel drept. Dacă până în acel moment putea merge, pe distanțe mici, pentru satisfacerea nevoilor proprii, riscul unei noi fracturi și posibila afectare a coloanei vertebrale au făcut ca el să nu se mai poată deplasa.

Cazul lui a fost acceptat în noiembrie 2010 la Shriners Hospital din Montreal (Canada) pentru evaluare și implementare de tije telescopice Fassier-Duval pe ambele femure. În prezent este încă în perioada de recuperare, i s-au indicat zilnic exerciții de fizioterapie și înot, încet-încet face din nou primii pași.

Mama unui copil cu osteogeneză imperfectă

Marian este un copil foarte sociabil, comunicativ și mereu în căutare de noi prieteni. El este elev în clasa a II-a și a încheiat semestrul I cu rezultate foarte bune la învățătură. Sperăm și ne dorim din tot sufletul ca Marian să poată merge din nou, să se bucure în continuare de o copilărie fericită, chiar dacă niciodată nu va putea alerga și nu va putea face toate nebuniile alături de copiii de vârsta lui.

Povestea mea

Sunt Carmen Cordea, mama unei fetițe cu fenilcetonurie, Roxana Iulia. Sunt fericita mamă a unei fetițe cu fenilcetonurie, în condițiile în care un astfel de diagnostic în România nu mai lasă loc fericirii. De ce?! Pentru că într-o țară în care nu se face screening generalizat pentru diagnosticarea bolii, am avut norocul să nasc într-o maternitate care făcea testele de diagnostic. Pentru că acum, pot procura în țară produsele dietetice. Pentru că Ministerul Sănătății asigură, în sfârşit, tratamentul pentru fenilcetonurie.

Când fetița avea 6 săptămâni, am fost internată la Centrul PKU din Cluj pentru analize. Diagnosticul s-a confirmat. Pentru a mă informa, am cerut medicului o carte despre fenilcetonurie. Am primit de la Centrul PKU din Cluj substituentul proteic, odată cu informația că în România nu se găsesc alimente pentru această dietă. Curând, aveam să aflu câtă disperare îți poate aduce acest lucru.

Am cumpărat din Germania făină, paste și celelalte produse hipoprotidice. Când fetița avea 9 luni, am rămas fără substituent proteic. Am fost în audiență la Ministerul Sănătății. Îmi era imposibil să-l cumpăr! Să ai un copil cu fenilcetonurie în brațe și să nu ai mâncarea de care depinde viața lui. „Situația s-a repetat în fiecare an. Am apelat la cunoscuți din străinătate pentru a procura substituentul de care depindea copilul meu și pe care eu nu aveam bani să-l cumpăr.

Anual, Centrul PKU din Cluj îmi asigura 15% din necesarul de substituent. Medicul îmi indica doze de substituent mai mici decât necesarul copilului, dată fiind lipsa acestuia. Nefiind mulțumită de ritmul în care se dezvolta fizic și aflând din cărți care sunt nevoile reale ale dietei, am încercat să-i sugerez medicului că are nevoie de alte cantități... Răspunsul a fost „Categoric, nu! Nu este adevărat! Nu are nici o legătură substituentul cu dezvoltarea fizică!” Ce am făcut?

Nu am mai contrazis medicul, dar nici nu am respectat indicațiile în privința cantității de substituent: am respectat cifrele din cărți și am continuat să-i fac rost de el din străinătate, clandestin.

În 2005 s-a înființat Asociația PKU Life România, cu sprijinul Caritas Catolica Oradea. M-am trezit președinta asociației pentru că era prea multă frustrare, durere și foarte intensă dorința de a-i ajuta pe cei care treceau prin aceleași suferințe ca și mine și pentru că nu era nimeni care să scrie un memoriu sau să facă demersuri pentru ca tuturor copiilor cu PKU să le fie mai bine.

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

Voiam ca toți copiii cu PKU să aibă o pâine bună pe masă, să știe că există pâine, paste, dulciuri și pentru ei. Voiam să informez mamele despre cât de importantă este dieta, despre cât de important este substituentul. Medicul nu le-a subliniat mamelor niciodată importanța substituentului, dar le critică sever că nu țin dieta. Am desființat mitul dietei PKU fără substituent, la care medicii țineau foarte mult (în lipsa acestuia, valorile phe în sânge sunt mari, generând probleme chiar în condițiile respectării unei diete hipoprotidice).

Mama unui copil cu fenilcetonurie (PKU)

Povestea mea

Mă numesc Fabric Mariana și sunt mama a 2 copii: Alexandru de 7 ani și Fabian de 3 ani. Alexandru, primul copil a fost un copil ca toți copiii, a crescut și s-a dezvoltat normal. Cu Fabian am avut probleme. A fost diagnosticat la vârsta de 11 luni cu fenilcetonurie.

La vârsta de 5 luni am realizat că nu se dezvolta în ritmul în care ar fi trebuit s-o facă. Era mai lent și a început să aibă spasme musculare. Am mers la neurologi, care la vârsta de 11 luni ne-au trimis la o Clinică din Cluj, unde i s-au recoltat probe de sânge. La câteva zile, am fost anunțați că are fenilcetonurie. Dar Centrul PKU din Cluj nu avea substituentul proteic. În consecință, nu aveau pentru ce să mă reinterneze în clinică. Mi s-a recomandat să încerc să iau legătura cu Asociația PKU, pentru a obține produse dietetice. Asociația Pku din România mi-a asigurat produsele dietetice pentru următoarele 6 luni, adică substituent, făină, paste hipoprotidice și acea hârtie specială pentru analize. Tot asociația m-a consiliat psihologic și dietetic. Mi s-a explicat ce înseamnă dieta PKU, ce pot și ce nu pot să-i dau să mănânce, ce cantitate de substituent era necesară pentru vârsta lui. Am început să-i țin dietă și am trimis analize la Cluj. Rezultatele nu erau bune. Am scăzut rația zilnică de phe. Totuși, analizele nu erau bune. Eram disperată. Urmând recomandarea făcută de asociație, am mers la Cluj, pentru a se determina valoarea fenilalaninei din sânge printr-o altă metodă, mai sigură. În urma analizelor, s-a constatat că fiul meu avea phe sub limita inferioară admisă. Concluzia: laboratorul genetic din Cluj dădea rezultate eronate.

Nu am fost singura mamă al cărei copil cu PKU trecut prin asta. Toate mamele care trimiteau analize acelui laborator aveau rezultate foarte mari și erau alarmate, în condițiile în care respectau dieta. A fost momentul în care laboratorul genetic a refuzat să mai monitorizeze bolnavii cu fenilcetonurie.

Nici în momentul de față, bolnavii de fenilcetonurie ce aparțin de Centrul PKU din Cluj nu sunt monitorizați. Prin urmare, pentru a-i determina fenilalanina, trebuie să ne deplasăm 300 de km.

Ne descurcăm destul de greu cu produsele dietetice, deoarece nu le găsim întotdeauna în România și asigurarea acestora este sarcina exclusivă a părinților.

Până în 2009 făceam comenzi de două ori pe an în Germania, prin asociație. Din 2009 le putem cumpăra din țară, unele dintre ele, dar sunt foarte scumpe.

Am fost foarte îngrijorați pentru evoluția lui Fabian și ceea ce a fost mai dureros, am aflat că el trebuia, în mod normal, să fie diagnosticat la naștere, caz în care am fi fost scutiți de atâta suferință...

Acum Fabian e bine, a recuperat foarte mult. E foarte cuminte, a învățat că el mănâncă altceva și ne bucurăm că am reușit să-l salvăm.

Mama unui copil cu fenilcetonurie (PKU)

Povestea mea

este foarte greu să rezumi 30 de ani de viață, însă am să încerc să vorbesc despre acele aspecte care țin de integrarea în societate, despre modul cum îi tratează oamenii, dar și medicii, pe cei care sunt altfel decât ceea ce este considerat „normal” din pricina unei boli de care nu ești responsabil sau pe care nu ți-ai ales-o tu la naștere, ci ai fost ursit să te naști cu ea.

Atunci când ești imobilizat într-un scaun cu rotile, cu o musculatură hipotonă, care nu te ajută prea mult, cred că este foarte important să ai o ocupație, să lupți pentru viața ta în fiecare clipă. Mi-a plăcut foarte mult să studiez și nu am renunțat niciodată la a-mi termina studiile. Niciodată nu a fost ușor, mai ales că societatea în care trăim nu aplică nici un tratament preferențial copiilor care se nasc cu o boală rară - nu ești încurajat și sprijinit să-ți termini școala, nu ai nici o facilitate, nu ești inclus într-un program de recuperare, de acordarea unei medicații gratuite.

Nu ești supus unei monitorizări serioase, nu se poartă nici un dialog permanent cu părinții și apoi cu copiii, deveniți adolescenți și adulți.

Nu vreau să fiu răutăcioasă și nici exagerată, dar reușești doar dacă ai resurse financiare pe care să te bazezi, ori ai o familie săritoare, care-ți vine în ajutor de câte ori e posibil (rude, asistente sau medici care cunosc vreun specialist și îți facilitează intrarea; unchi și mătuși cu mașini care să te ducă la examene, ori la medic sau în orice loc ai nevoie; prieteni dispuși să-ți cumpere cărțile sau materialele care îți sunt de folos). În afară de asta mai sunt utili și nervii tari, dorința de a demonstra că toți suntem egali și capabili de aceleași lucruri în viață, numai că unii au nevoie de un pic mai multă atenție și îngrijire, deoarece eu cred că toți cei care au o deficiență sunt niște suflete sensibile cărora le vine foarte greu să calce peste cadavre ca să își atingă un obiectiv.

Cred că a fost o ironie a sorții ca visul copilăriei mele să fie cel de a ajunge medic. Probabil îmi imaginam că aș fi putut să mă tratez singură, mai eficient, mai competent. Primele semne ale bolii s-au manifestat de la 3 ani și de atunci, mama a umblat cu mine, din spital în spital, din specialist în specialist, supunându-mă la tot felul de teste (EEG, biopsii, EMG, etc) și tratamente de medicină alternativă. Nici un medic nu a fost în stare să-mi confirme un diagnostic, să ne spună că boala mea nu e vindecabilă și că tot ceea ce putem face este doar să ne menținem pe linia de plutire.

Este timpul ca în această privință să se facă ceva. Statisticile internaționale arată că atrofiile și distrofiile musculare au o incidență destul de mare, iar România trebuie să-și numere și ea cazurile existente, să se înscrie la un program de cercetare, să-i includă pe cei afectați într-un program special de recuperare și integrare. Însă unul real și viabil, nu doar pe hârtie, cât să scoată ochii Uniunii Europene că în ceea ce privește toleranța și mintea deschisă ne aliniem la standardele impuse.

Pacient cu o boală rară

Povestea Aidei Popescu

Când o privesc pe Aida, mă întreb cum de a ajuns să fie operată și să fie copilul vioi pe care îl am în față. Ea locuiește la Cornu, Prahova, are 8 ani și este în clasa I.

Deși suspectată de o afecțiune cardiacă încă de la naștere, 19 decembrie 2002, la maternitatea Câmpina, ea nu a fost luată în evidența vreunui sistem de monitorizare și nici n-a intrat, până la operație, într-un program național care ar trebui să existe pentru copiii cu o MCC. Tot ceea ce s-a făcut până la un punct a depins de întâmplare, de părinți, de tenacitatea acestora în drumul lung pe care ei l-au parcurs timp de aproape 4 ani.

La 3 luni, în urma unei afecțiuni pulmonare și la recomadarea unui medic pediatru, fetița a fost dusă la spitalul „Marie Curie” din București unde a fost diagnosticată corect (DSV tip malalignement posterior mare cu stânga-dreapta. Coartacție aortică istmică largă. Canal arterial permeabil. Hipoplazie ușoară arc aortic. Hipertensiune arterială pulmonară secundară severă) și i s-a dat verdictul: operație la atingerea greutății de 10 kg. Supunând copilul primului tratament și controlului periodic, părinții rămâneau descumpăniți, neprimind vreo precizare privind locația unei posibile operații.

Fiind îndemnați să încerce la Spitalul Militar București, unde se opera ocazional, părinții au primit și un răspuns ce părea definitiv: copilul nu putea fi operat din lipsă de aparatură. Aida avea aproape un an.

Neliniștiți, părinții au căutat o cale de ieșire. Informându-se la întâmplare, au aflat de cele două, și unice, secții de cardiochirurgie pediatrică din România.

Ajunși cu copilul la Târgu Mureș, ei au aflat cu disperare că acesta nu poate fi operat existând riscul ca plămânul să nu reziste. Au ajuns și la Cluj, în iunie 2006. S-a schimbat tratamentul și fetița a fost pusă pe o listă de așteptare pentru o viitoare operație.

După peste 3 ani de drumuri și lipsă de speranțe, în 13 noiembrie 2006, la aproape 4 ani, Aida a fost operată de o echipă medicală din Cluj, împreună cu echipa „The Heart of Children” venită în misiune.

Acum, monitorizată la Cluj și în tratament, Aida se simte plină de energie, așa încât mama ei să poată exclama cu bucurie: „Nici nu știu că e un copil bolnav!”. Nu este un copil bolnav! Este un copil salvat și aflat în grija celor competenți, nu numai a părinților.

Aida Popescu, pacient cu afecțiune cardiacă
Doina Popa, Asociația „Inima copiilor”

Povestea mea

Anul trecut, ajungând la Fundația „ACASĂ” bolnav fiind de scleroză multiplă - SM nu știam că ceea ce mă aștepta era cu mult peste așteptările mele! După 12 ani de suferință, ani în care eu nu am mai cunoscut alți bolnavi de SM, ajuns la Fundația „ACASĂ” și văzând că nu sunt singurul, am aflat printre altele că la SM este foarte importantă kinetoterapia. Nu mai făcusem așa ceva și eram curios și nerăbdător să încep. Mă așteptam la ceva greu care să mă solicite intens. Solicitat am fost, dar nu din cauză că era greu. Kinetoterapeuta s-a purtat cu mine cu mult profesionalism și mai presus de toate, cu prietenie! Nu a trecut mult și eram îndrăgostit de kinetoterapie! După 3 săptămâni eram un alt om! Mă simțeam mult mai bine pe toate planurile.

Dumnezeu a îngăduit să ajung și anul acesta la Fundația „ACASĂ”. Vremea afară era rece și umedă. Aceasta nu a contat! Preocedurile ce trebuiau făcute și pe care le așteptam cu nerăbdarea unui copil, îmi încălzeau sufletul și aceasta mă bucura nespus! Timpul petrecut la kinetoterapie a fost acel timp de care îmi amintesc cu plăcere. Era încurajator să vezi că nimeni nu râdea pe seama faptului că nu puteam executa anumite mişcări (banale chiar) ci totul era făcut pe un ton vesel. Nici nu realizam când trecea timpul. Mă bucur mult că kinetoterapeutele dau dovadă de profesionalism - profesionalism care m-a ajutat nu numai fizic. Am redescoperit plăcerea de a zâmbi și de a glumi. Au știut foarte bine să lucreze cu mușchii nefolosiți de multă vreme. A fost plăcut să văd cum își dădeau interesul pentru a face corect o mişcare.

Aştept cu nerăbdare să „intru iar pe mâna lor”! Nu sunt doar kinetoterapeute, ci sunt înainte de toate: OAMENI!!! Sunt de nota 10 cu felicitări!!!

Dumnezeu să-i binecuvânteze și să binecuvânteze centrul de îngrijire, recuperare și tratament „ACASĂ”!!!

Ciobanu Bogdan, pacient cu scleroză multiplă

Povestea mea

Nu mai știu cum a început boala pe care o am, pentru că eram foarte mică, aveam 4-5 ani și dureri abdominale foarte mari, urmate de grețuri și umflături foarte dese la față, gât, mâini, picioare și majoritatea corpului. Țin minte când eram la școală în clasa I, îmi era mâna dreaptă foarte umflată - neputând să țin creionul în mână, plângeam pentru că nu puteam să scriu.

Învățătoarea m-a lovit pentru că nu știa ce se întâmplă, lucru care a afectat-o și pe ea văzându-mă atunci. De atunci a început să-mi fie rușine de boala pe care o aveam și o am și acum, la vârsta de 48 ani. Niciodată nu au știut ce medicamente să-mi dea, ori de câte ori am fost internată la spital, am fost expusă la fel de fel de tratamente, medicii mi-au pus diagnosticul de reumatism la inimă. Am făcut foarte mult tratament cu Penicilină, Efitard și Moldamin și chiar și alte tratamente fără să-mi fi folosit vreodată la ceva.

Am renunțat să mai merg la vreun medic, știind că nu mai am nici o șansă să mă fac bine. Mi-a afectat foarte mult viața neputând să mă angajez vreodată, pentru că eram săptămânal bolnavă, iar din cauza umflăturilor la față trebuia să mă ascund să nu mă vadă cineva, pentru că râdeau de mine. Cineva m-a văzut și mi-a zis că am lepră, lucru care mă face să-mi fie rușine de înfățișarea mea. Eu nu mai am speranța să mă vindec complet, chiar dacă această boală urâtă a fost descoperită, dar imi doresc din suflet ca cei foarte tineri care au această boală să se facă bine, să ducă o altfel de viață, mult mai bună decât ducem noi cei care ne chinuim de o viață.

Vă mulțumesc din suflet pentru că ați descoperit această boală AEE, dându-le o speranță mai bună celor care vin în urma noastră.

Pacient cu angioedem ereditar

Povestea lui Alexandru, un băieţel norocos

Mă numesc Alexandru-Mihai Plugariu, sunt din Bucureşti şi am 7 ani şi 4 luni. Sufăr de maladia Lobstein (osteogeneză imperfectă tip III), iar diagnosticul a fost pus chiar de la naştere. M-am născut cu multiple fracturi la membrele inferioare (femure) şi la claviculă.

Sunt tratat la spitalul „Grigore Alexandrescu” de la vârsta de 6 săptămâni, prin perfuzii periodice cu Aredia. În plus, zilnic iau vitamine și am suportat până acum 5 operații (dintre care patru pentru implementarea de tije metalice la femur și antebraț și o operație de hernie inghinală). Urmez și alte tratamente medicale homeopate, atât pentru articulații, cât și pentru consolidarea și creșterea densității osoase. Până în momentul acesta am suferit peste 20 de fracturi, toate fiind la membrele inferioare și superioare.

Am fost depistat cu reflux gastroesofagian, iar în fiecare an efectuez controale oftamologice și O.R.L. Până acum nu am avut probleme însemnate, cu excepția unei mici corecții de miopie.

Deocamdată nu urmez nici un fel de recuperare medicală, cu toate că îmi este recomandat hidromasajul sau tot ce ține de mișcarea în apă pentru dezvoltarea musculaturii, mai ales după imobilizările apărute în urma fracturilor. Acest lucru se întâmplă din cauza bugetului redus al familiei mele și din lipsa unor centre de recuperare specializate pentru această boală din România. Mai mult, trebuie să urmez un program de recuperare (kinetoterapie) pentru corectarea coloanei vertebrale, deoarece am o scolioză de 30 de grade.

Cu toate aceste probleme de sănătate, sunt un băiețel voios și plin de viață, puteți observa acest lucru din fotografie. Sunt dornic de joacă cu toți copiii, am mulți prieteni la grădinița la care merg și nu mă dau în lături de la aproape nici un fel de distracție. Sunt foarte fericit că acum pot să mă mișc în sfârșit în voie, am început să merg doar de un an de zile, însă pot spune chiar că și alerg!

Mă consider un băiețel extrem de norocos, mai ales pentru că am parte de părinți iubitori, care au grijă în fiecare clipă de mine. Sunt mereu înconjurat de oameni care mă protejează și mă iubesc! Pe această cale vreau să le mulțumesc din tot sufletul meu!

Povestea mea

Mă numesc A. din București și vreau să vă povestesc câte ceva despre viața mea.

Am zis că suntem o familie norocoasă, cu doi copii frumoși și SĂNĂTOȘI, ce frumos! După 3 ani, când aveam 25 de ani, am dat naștere și celui de-al treilea copil, o fetiță de 2,600 kg și 48 cm, care a primit la naștere nota 10, ce puteam să-mi mai doresc de la viață? Era totul prea frumos! După două zile de la naștere, m-a chemat medicul pediatru să mă întrebe dacă am făcut ceva în timpul sarcinii, adică dacă am vrut să scap de sarcină. A înțeles că nici vorbă de așa ceva, atunci a zis: „Mămico, copilul are probleme, are hipotonie musculară, nu va merge și va mânca din gunoaie!". Când am auzit am înlemnit, am căzut jos, mi-am anunțat soțul și am hotărât, când ies din maternitate să căutăm un genetician (cel mai bun).

În primul an de viață Maria a făcut 6 duble pneumonii, la 6 luni aceeași echipă de medici, au diagnosticat-o: bronșită acută, distrofie gr. 2 și hipotonie congenitală. Era un copil de care nici nu știai, nu se juca cu mânuțele, nu gângurea, era absentă total, ce mă mira foarte tare, era faptul că nu plângea când i se făceau injecții cu penicilină.

Am hotărât să o tratez ca pe un copil normal, i-am rugat și pe frații ei să se comporte normal cu ea. Eu am făcut sport, iubesc mult sportul, m-am apucat să fac gimnastică cu ea zilnic, mi-am cumpărat cărți de masaj, logopedie, am cumpărat multe baloane, fluiere și am început să lucrăm. Maria avea 1 an și 3 luni și nu-și ținea bine capul, nu se ridica în picioare și dormea foarte mult dar mânca foarte puțin. La 2 ani și 9 luni s-a ridicat singură în picioare, nu pot să vă descriu bucuria, plângeam și eu și soțul meu. Domnul profesor a spus că nu va merge niciodată, am prins curaj, am văzut că munca mea dă roade, a început să mănânce, ce bucurie! Un pachet de biscuiți, pâine, etc., doar era slabă, nu?! Ușor, ușor mi-am dat seama că ceva nu este în

regulă, m-am interesat care este cel mai bun doctor endocrinolog. Am ajuns la Institutul Parhon, când Maria avea 4 ani.

Am început să ținem regim, am încuiat bucătăria, am interzis tuturor să îi dea de mâncare, am dat-o la școală la 8 ani. La o școală normală nu a făcut față, am dat-o la școala ajutătoare unde a făcut 8 clase. Maria făcea sport cu mine, alergam și urcam scările, de 3-4 ori până la etajul 9, acum slăbea, acum se îngrășa.

Au fost câțiva ani în care Maria făcea tratament de diabet și atât. A făcut 25 ani și era tot un copil, nu s-a maturizat, se juca cu copiii mici la nisip, foarte grijulie, protectoare și darnică cu ei.

Deși ținut diabetul sub control, rinichii se deteriorau cu repeziciune. Nu mai știam ce să fac, cine să mă ajute, toți doctorii dădeau din umeri și mă certau că nu o supraveghez, dar nici ce să îi mai facă nu știau. Acum 6 luni, m-am internat cu Maria la Cantacuzino. La vizită a venit profesorul Sarafinceanu, s-a uitat la ea și s-a adresat studenților: „Ăsta este un Prader Willi". Am scris repede pe hârtie, am telefonat soțului să intre repede pe internet să vadă ce înseamnă Prader Willi. Mi-a adus hârtiile… am înlemnit: Cine scrisese viața mea și a Mariei?!

Cum din 1956 este cunoscut? De ce nici un doctor nu îi pusese diagnosticul?! Cu hârtiile în mână am vorbit cu doctorița ei nefrolog: „Doamna doctor, Maria are acest sindrom rar, vreau să îi fac testele, deși sincer eu cred că este un mozaic, dar nu este ereditar…".

Ajunsă acasă am intrat pe internet, am găsit Asociația Prader Willi din Zalău, am luat legătura cu ei. Am plâns și am cerut ajutorul. În acea clipă simțeam că nu mai sunt singură, parcă puterea de care aveam nevoie îmi revenea. Am fost contactată de specialiști la scurt timp, care i-au făcut Mariei testele genetice. Starea Mariei se înrăutățea cu repeziciune.

Am primit telefon de la domnul doctor: „Maria are sindromul Prader Willi". 28 de ani de căutat un diagnostic. Prea târziu pentru Maria care a început dializa, a luat și un stafilococ, nu mai putea să meargă, și să doarmă. Pe data de 4 decembrie am ieșit din spital, a vrut acasă, că vine moș Nicolae și îi aduce un laptop (de jucărie).

În noaptea de 4 spre 5 cu mine pe pernă Maria a murit, i-am făcut masaj cardiac, am implorat toți sfinții să nu mi-o ia, nu a fost așa, îngerașii au luat-o…

Mama unui copil cu sindrom Prader Willi

Să lupţi şi să ierţi

Mă numesc Mihaela Neacșu și anul acesta voi împlini 35 de ani.

În viața mea s-au abătut necazuri de tot felul.

Cu zece ani în urmă, în familia noastră a fost mare bucurie. Soarta ne dăruia un al doilea copil. Mai aveam o fetiță care împlinise 5 ani și ne simțeam cei mai mândri părinți din lume. Frumosul vis s-a transformat însă într-un coşmar. Băiețelul suferea de epidermoliză buloasă, o afecțiune genetică. Nu știam nimic de existența acestei maladii dar nici cum se manifestă. Nu știam de unde are copilul nostru această boală. Poate unul dintre noi aveam o genă defectă.

Am avut o sarcină ușoară și fără probleme. Pe timpul sarcinii nu am făcut nici o radiografie care ar fi putut provoca modificări genetice și nu am lucrat într-un mediu radioactiv. Probabil un accident genetic sau o încercare de la Dumnezeu. Medicii știau foarte puțin despre epidermoliza buloasă…

Când l-am născut pe Dany avea răni la picioare, băşicuțe la încheieturi și avea cavitatea bucală afectată. A fost hrănit prin gavaj și a fost ținut la incubator. La naștere a avut 3 kg. Toți medicii spuneau că nu o să supravieţuiască. După cinci zile am fost transferați la un spital de genetică, unde Dany a fost supus unor analize amănunțite. Timp de 7 zile am stat noaptea pe scaun, rezemată de perete și l-am păzit. Credeam că nu o să reziste. După o săptămână de coşmar am cerut externarea la cerere. Am plecat acasă și l-am îngrijit cum am știut. Corpul îi era plin de răni și trebuia pansat. Plângea și era agitat zi și noapte. Durerea depășea pragul insuportabilului de cele mai multe ori iar lacrimile îi curgeau până deveneau uscate. Pe biletul de ieșire din spital Dany avea 3 diagnostice: impetigo-bulos stafilococ, infecție herpetică și epidermoliză buloasă. După 3 luni i-am făcut biopsia pielii unde s-a confirmat epidermoliza buloasă. Până la 3-4 ani am bătut la ușa mai multor dermatologi din țară și străinătate și toți aveau același răspuns: ESTE O AFECȚIUNE GENETICĂ ȘI

DEOCAMDATĂ NU EXISTĂ TRATAMENT! Odată cu înaintarea în vârstă, durerea și teama erau cele mai cunoscute trăiri ale lui, iar bucuria și pacea îl vizitau foarte rar… Nouă, părinților, ne-a fost foarte greu să ne împăcăm cu ideea că avem un copil cu această boală nemiloasă.

Când l-am născut pe Dany credeam că s-a sfârșit lumea și că nimeni nu o să poată alunga norii de tristețe și deznădejdea din viața mea! Eram atât de nefericită încât mergeam pe străzi și lacrimi îmi alunecau pe obraji, fără să le pot opri. Dar Dumnezeu, cu puterea Lui, m-a făcut să descopăr în final fericirea. Ea era lângă mine dar nu o observasem până acum: COPII MEI… Trăiam alături de copiii mei, frumoși și deștepți, care mă făceau fericită prin prezența lor. Sunt fericită pentru că pot vedea în fiecare dimineață lumina zilei și îmi rostesc rugăciunile seara, căutându-mi îngerul printre stelele de pe cer, sunt fericită când îmi privesc florile, care îmi răsplătesc picăturile de apă cu care eu le stropesc, cu frumusețea culorilor și mireasma pe care o răspândesc. Eu cred că fără Dumnezeu, nu putem face nimic. Fiecare om se naște și are de dus o cruce în lume și în momentul în care am realizat că asta e crucea mea, trebuie să o duc cu speranță și să merg mai departe…

Acum mă confrunt cu probleme noi pentru că Dany a crescut și cred că dacă n-ar fi speranța care să mă susțină, m-aș prăbuși. Pentru că toate minunile care ni se întâmplă în viața de zi cu zi, sunt cu voia lui Dumnezeu. Fericire există în fiecare dintre noi și tot de noi depinde să știm unde să o căutăm și cum să o păstrăm! Pentru a fi fericit, trebuie să știi să lupți, dar și să ierți pentru că ura îți distruge sufletul! Să știi să te bucuri de ceea ce ai și să gândești că alții au mai puțin decât tine, să știi să fii împăcat cu tine însuți și cu cei din jur și mai presus de toate să-I mulțumești Bunului Dumnezeu că-ți ține aprinsă speranța!

Este foarte trist atunci când mergi pe stradă și lumea îl privește ca pe-o arătare. De ce oare este judecat omul după chip și nu după suflet?.. De ce ne este teamă și milă de un om al cărui trup este brăzdat adânc de răni oribile, când ar trebui să ne fie teamă și milă în același timp de cei care își ascund uimirea în spatele zâmbetului fermecător și al vorbelor frumoase.?!

Mama unui copil cu epidermoliză buloasă

Născut în 17 ianuarie 1994, cu serioase probleme de sănătate, nici un medic din București sau Cluj-Napoca nu a reușit să-i pună un diagnostic corect. Cea mai dură problemă cu care noi ca și părinți ne-am confruntat a fost integrarea în școală.

Trauma acestor copii de a fi izolați nu poate fi măsurată în cuvinte.

Dorința de viață

În primăvara anului 2007, auzim pentru prima dată de Sindromul Williams, bănuiala că fiul nostru Tudor ar putea fi purtătorul acestei boli a fost pentru noi ca și părinți un adevărat șoc. Cu ajutorul lui Dumnezeu și a unor oameni de bună credință, am aflat că în Zalău există un Centru de Informare pentru Boli Genetice Rare. Am fost încurajați și consiliați de d-na Dorica Dan.

Pe 3 iulie 2007, o echipă de medici începe să-l supervizeze pe Tudor, prof. dr. Marius Bembea și dr. Cristina Scrypnyk confirmă cu toată siguranța diagnosticul.

În toamna aceluiași an, ajungem să cunoaștem și alți copii la conferința care s-a ținut la București, special dedicată acestui sindrom.

Am avut onoarea să cunosc părinți binecuvântați de Dumnezeu care luptă pentru copiii lor, și nu în ultimul rând pe d-na Camelia Livieratou, președinta Asociației Sindromul Williams.

În mai 2008, starea de sănătate se înrăutățește și decidem să plecăm din țară. Am plecat în Italia, doream doar ca starea lui de sănătate să se îmbunătățească. Viața i-a oferit mult mai mult aici, a fost imediat luat în grijă de o echipă de medici care îl monitorizează.

Am decis să îl înscriem la o școală. Vara a trecut între îndoieli și incertitudini.

Pe 7 Septembrie începe prima zi de școală, zi de care mi-aș dori să aibă parte toți părinții care au copii cu dizabilități.

Am fost conduși la școală de către un reprezentant al primăriei de unde locuim, pentru a fi siguri că Tudor va fi primit așa cum trebuie. Profesorii au fost foarte atenți cu el, l-au ajutat mult. Prima întrebare adresată a fost: „Cum trebuie să ne comportăm cu el ca să se simtă în siguranță?". Am încercat să le povestesc despre boala lui, cât am putut pentru că nici eu nu prea vorbeam limba italiană. Echipa de medici a venit la școală" i-au consiliat pe colegii de clasă și pe profesorii cu care el lucra. A reușit până la urmă să învețe limba italiană și acum are mulți prieteni. A făcut parte dintr-un cor de copii, participa la mici concerte. Este acceptat și mai mult decât atât este susținut. Este în anul II la o școală privată de muzică unde studiază pianul și acum se pregătește pentru examene, iar din septembrie va merge la liceu.

De 5 ani modul lui de a studia este foarte diferit, beneficiază de un profesor de sprijin și s-a ținut cont foarte mult de faptul că ei nu au dezvoltată motricitatea fină, așa că din prima săptămână de școală autoritățile i-au oferit un calculator portabil. După câteva luni, pentru a-i ușura situația de a nu mai duce calculatorul acasă am fost ajutați și i-am cumpărat unul și pentru acasă așa că el își pune temele pe USB și le duce la școală.

Anul acesta a împlinit 17 ani, este fericit și dorește să devină un mare cântăreț. Sigur că ne așteaptă încă mulți ani de muncă pentru că la noi totul merge mai încet, dar cu răbdare și multă dragoste vom reuși.

Aici fiecare membru a comisiei de supervizare este implicat în a-l ajuta să meargă mai departe. Am dori să mulțumim pe această cale doamnei învățătoare Ilieș Veronica deoarece a fost singura care l-a ajutat să fie integrat într-o clasă de copii.

MULȚUMIM din toată inima!

Mama unui copil cu sindrom Williams

Povestea mea

Într-o zi de noiembrie a anului 1989 mi s-a părut că picioarele mele se mișcă mai greu ca de obicei. Mi-am zis că sunt obosită. Tocmai terminasem schimbul de noapte și mă îndreptam spre căminul în care locuiam ca inginer stagiar, undeva în provincie. În următoarele zile nu am mai simțit oboseală. A mai trecut ceva timp – de ordinul zilelor, nu mai mult – și iar mi s-a părut că încălțările atârnă cam greu. Am început să mă urmăresc mai cu atenție. Ochii arătau și ei cam obosiți, pleoapele erau doar intredeschise, ca și cum aș fi fost adormită. Am încercat să mă odihnesc ceva mai mult. Oboseala a dispărut. Dar nu pentru mult timp din păcate… Prima dată când m-am speriat a fost la traversarea unei străzi. Nu am mai simțit bordura trotuarului și am căzut. Mi-a fost greu să mă ridic, mușchii nu mă ajutau. Încet, încet toate treptele au devenit greu de escaladat, îmi era greu să mă urc în autobuz, îmi era greu să duc în mână o sacoșă cu sandwich-ul zilnic… începusem să merg legănat, cu burta înainte, să nu mai fiu sigură pe mișcările mele.

Oamenii de pe stradă și mai ales muncitorii din uzină vorbeau pe la spate vrute și nevrute, din cauza poziției corpului meu… M-am dus la medicul din uzină, i-am spus ce simt, cum mă mișc. Diagnostic simplu: spasmofilie. Tratament: calciu, odihnă. M-a ajutat calciul un timp… două săptămâni, după care neputința a revenit în forță. Luam calciu, era bine un timp, dar slăbiciunea revenea parcă mai hotărâtă să rămână în corpul meu. Când am revenit acasă, în București, și le-am povestit părinților nu m-au crezut. Au dat vina tot pe oboseală. Și tot așa, cu perioade de mers greu, legănat, cu vorbe „uite-o și pe asta beată de dimineață” sau „oare cu cine o fi rămas gravidă”, cu scări care parcă nu voiau să se lase urcate de mine, până în mai 1990 când am revenit definitiv în București. Nu știu când au trecut 8 ore de mers cu trenul. Mi-era atât de rău, abia mă putusem urca în tren să ajung acasă. Părinții mei nu puteau să creadă că nu pot merge, că mi-e greu să urc și să cobor 3 etaje, că mă înec când mănânc, că obosesc când vorbesc… Și, uite așa a început aventura „diagnosticul”.

Am stat 2 luni în spital, mi s-au făcut tot felul de analize ca să mi să spună în final că totul e bine și că problema este doar în mintea mea care mă impiedică să merg. Am fost trimi-

să la psihiatru. Am stat internată trei săptămâni la psihiatria spitalului „Gheorghe Marinescu", cu tratament pentru persoane cu probleme psihice. Am implorat-o pe d-na doctor să mă lase acasă, că eu mă îmbolnăvesc și mai rău dacă stau acolo. Până la urmă a acceptat cu condiția să merg o dată la două zile să mi se facă EMG-ul. Nu am înțeles de ce trebuia să-l fac atât de des, dar am mers, numai eu și mama știind cât de greu îmi era, din punct de vedere fizic să fac această „excursie". Într-o zi stăteam pe o bancă pe o alee a spitalului „Gheorghe Marinescu" să-mi recapăt forțele să merg acasă după „tratamentul" EMG. Mama disperată că nu știe ce am și că până în momentul acela nimeni nu mi-a pus un diagnostic, și-a adus aminte de dr. Vlad Voiculescu chiar în acel spital. S-a dus până la domnia sa. A avut norocul să-l găsească la birou și domnul doctor a vrut să mă vadă. A avut de așteptat ceva timp până am reușit eu să mă mișc până la cabinet. Când m-a văzut intrând legănat pe ușă a spus: „Știu ce ai, dar trebuie să verificăm". După ce a văzut cum îmi țin mâinile și mai ales cât timp, cum merg și cât de greu mă ridic de pe scaun mi-a dat pastiluța de diagnostic… și într-o jumătate de oră am simțit că îmi revin, așa cum o floare ofilită își revine când îi pui apa. Mă apucase bucuria, crezând în naivitatea mea că m-am vindecat instantaneu. Nu a fost așa, după o internare la clinica de neurologie la spitalul „Gheorghe Marinescu", după investigații și analize, după tomografie mi s-a pus diagnosticul „miastenia gravis". Sună grav, dar nu mi s-a explicat prea bine ce înseamnă. Mi s-a spus doar că o mică operație și extirparea unei mici glande mă va pune pe picioare. Și uite așa mi s-a dat trimitere la spitalul unde mi-a fost extirpat timusul. Medicul neurolog care mi-a dat trimiterea m-a rugat să revin și să-i spun cum mă simt și ce tratament mi s-a dat după operație, că nu prea știe cum e cu miastenia. Îmi făcusem speranțe cu timectomie, credeam că o să scap de slăbiciune, o să revin la ritmul normal de viață, la profesie. Nu a fost să fie așa. Pe mine nu m-a ajutat timectomia așa cum sperasem. Starea mea nu s-a îmbunătățit. Din contră, simptomele miasteniei s-au accentuat cu tot tratamentul urmat. Nu am disperat însă, credeam că organismul trebuie să se adapteze la tratament.

După 6 luni nu am mai avut răbdare să aștept o îmbunătățire a stării mele fizice și m-am dus să vorbesc cu medicul, în grija căruia am fost la spital când am fost operată. Mi-a spus că mai mult nu poate face pentru mine și m-a sfătuit să-mi găsesc un medic neurolog care să mă ajute. Am fost luată în evidență la medicul neurolog din policlinica de care aparțin. Un medic bun, dar care nu se prea pricepe la miastenia gravis. Între timp mama m-a tot dus la diverși medici despre care auzise de la prieteni, cunoștințe. Pot spune că m-au privit ca pe o curiozitate, eram primul pacient cu miastenie pe care-l vedeau, dar îmi spuneau că în 3 luni mă pun pe picioare dacă urmez tratamentul lor: cortizonul mult și mestinon. Așa au trecut anii, cu încercări de scheme de tratament, în timp am ajuns să-mi dau seama că pe mine nu mă ajută cortizonul; am reușit să scap de el și să mă mențin pe linia de plutire doar cu tratamentul simptomatic, cu vitamine și suplimente.

Am trecut printr-o perioadă de 5 ani în care nu am mai vrut să încerc nimic, niciun tratament alopat sau naturist. Totuși o prietenă m-a convins să merg la o diagnosticare prin biorezonanță. Întâmplarea a făcut ca înainte de a merge la clinică cu biorezonanță, să trec pe la medicul de familie și i-am cerut părerea. Nu m-a încurajat, mi-a spus să încerc dar să nu-mi fac speranțe că nu are cum să mă ajute. Cu toate acestea m-am dus și acolo am întâlnit un medic tânăr care chiar m-a ajutat. Mi-a recomandat o dietă de detoxifiere și apoi acupunctura. Nu mi-a spus că mă vindecă, mi-a spus că ar vrea să încerce să mă ajute să mă simt ceva mai bine prin acupunctură. L-am întrebat odată dacă eu voi mai putea să merg singură pe stradă – până atunci nu ieșeam decât însoțită și mă odihneam de nenumărate ori până să ajung la destinație, mă țineam de mama ca disperată, să nu cad – iar el mi-a răspuns: „dacă tu vrei să mergi singură o să o faci, dar doar dacă tu vrei". Și am vrut! După un an de acupunctură, 4 serii de câte minim 15 ședințe am început să am curaj să ies singură. Nu sunt vindecată, iau în continuare mestinon, dar am curaj și încredere în forțele mele, nu mai fac atac de panică când traversez strada – mi se întâmplă des să ajung până în mijlocul străzii și să mă întorc de unde am plecat decât să ajung pe trotuarul celălalt, de frică.

Boala nu a fost singurul meu adversar. Din păcate am avut de luptat cu lipsa de înțelegere a bolii mele de către tata… Au trecut 6-7 ani de la începutul miasteniei până când tatăl meu a reușit să mă privească ca pe un om cu probleme de sănătate, până a reușit să înțeleagă de fapt că nu este rea voință din partea mea, până a înțeles că acum pot să mă mișc dar în secundele următoare să nu mai pot face un pas, să accepte ca fata lui este bolnavă și că are nevoie de sprijin, de ajutor, de înțelegere. Suntem din nou prieteni, mă ajută de câte ori îi cer ajutorul, dar avem o înțelegere: să nu-mi sară în ajutor la orice mic lucru pe care vreau să-l fac, să mă lase să cer ajutor. Oricât de greu mă mișc tot vreau să fac singură diverse lucruri. În ritmul meu dar până la urmă le duc la bun sfârșit.

O să sune puțin ciudat dar, am reușit să mă „împrietenesc" cu boala mea. O cunosc și nu mă mai opun cu înverșunare neputinței. Când am zile mai proaste stau cuminte, suplimentez tratamentul, vitaminele, odihna și în câteva zile îmi revin și mă lasă să fiu bine perioade lungi de timp. Tot boala m-a învățat să am răbdare și să înțeleg mai bine oamenii bolnavi. Mă bucur că părinții mei nu m-au lăsat să cad pradă disperării și m-au împins de la spate să nu mă izolez, să socializez așa cum pot, dar să socializez. Familia lărgită m-a înțeles și m-a ajutat. Prietenii s-au filtrat și am reușit, datorită bolii, să cunosc oameni deosebiți. Uitându-mă în urmă pot spune că boala de fapt mi-a adus și lucruri bune, nu numai suferiță. Iar suferința se uită când ai oameni buni lângă tine și când reușești să găsești un tratament care să te ajute.

Adriana H, ANMGR,
pacient de 20 de ani cu miastenia gravis

Rolul terapiei în ADHD

Tulburarea hiperkinetică cu deficit de atenție - ADHD, frecvent întâlnită în copilărie, poate persista și la vârsta adultă, dar netratată corespunzător perturbă toată viața copilului/adultului afectat.

Alături de tratamentul medicamentos, terapia făcută de specialiști, înțelegerea familiei, toleranța manifestată în clasă/școală, de către colegi, sunt definitorii pentru tratamentul și recuperarea copilului. Însoțindu-mi nepotul la terapia de la Asociația Prader Willi, am înțeles, după 33 de ani de profesorat, că nu știu nimic sau aproape nimic despre ADHD, boli rare și terapie.

De la o ședință de terapie la alta se observau progresele mici dar constante și durabile în timp. Progresele au devenit mai vizibile când „terapia" s-a extins în familie și prin intermediul meu ca bunică, la nivelul clasei într-o colaborare rară cu o învățătoare dispusă să accepte, să învețe, să corecteze, să înțeleagă. Am trecut împreună suișuri și coborâșuri, am avut reușite și eșecuri, dar toate analizate, cunoscute de către toți factorii implicați: specialiști, familie, învățătoare.

Când am găsit o coardă sensibilă în sufletul copilului am început să cântăm aceeași melodie, rezultatele au început să fie uneori spectaculoase.

Acum Marian și-a schimbat mult comportamentul în familie, clasă, școală și este mai ușor de acceptat de mai mulți colegi. Mai are probleme, revolte, frământări dar totul este filtrat cu grijă și în fiecare ședință de terapie se discută cu el, folosind mijloace specifice, cu familia și cu învățătoarea. Toți încercăm să ținem în echilibru balanța recompenselor și a pedepselor în așa fel încât copilul să-și accepte greșeala, s-o conștientizeze, să accepte pedeapsa, limitarea timpului petrecut la calculator, la jocurile TV station.

Nu e ușor, dar efortul tuturor, dragostea și înțelegerea ne vor aduce acea picătură de satisfacție, de împlinire care înseamnă, spun eu, adevărata fericire. Și peste ani, cu ajutorul Celui de Sus, vom spune că „a meritat".

Prodan Rodica,
bunica unui copil cu ADHD

Andreea vă dăruieşte un mărţişor

Mă cheamă Andreea. Mama îmi spune și Andreuța. Voi puteți să mă chemați cum vă place mai mult. Acum sunt mare. Am crescut și am 4 ani. Dar când am fost mică, mică de tot am fost foarte bolnavă și am fost operată pe inimă. De două ori. Așa mi-au spus mama și tata. Și tot ei mi-au mai spus că am fost operată la Cluj, de doctorul Vanini împreună cu medicii de la spital.

Eu nu îmi aduc aminte, dar cred că așa a fost pentru că eu îi cred pe părinți și mai văd că am și o tăietură pe piept. Acum i se spune cicatrice. Și, din când în când, mama, tata și cu mine plecăm de la noi din Berchieș la spital la Cluj, unde doamna doctor Oprița mă consultă. Să știți că acolo, dacă vreau, pot să îmi văd și inima și să o și aud cum bate. Mai tare decât atunci când stau în pat și vreau să dorm. Bate, bate!

Și dacă vă uitați la fotografia cu mine, să mai știți că am un dovleac fermecat. Magic! În el se află atât de multe! Nu pot să vă spun acum tot. Dar printre altele vă pot destăinui că înăutru am un mărțișor. Unul mare și deosebit. Uite am să dau cu bățul fermecat și va ieși afară. Îl vedeți? Da, este un trifoi. Dar nu unul obișnuit. Deși e trifoi el are patru foi! Acum vreau să-l dăruiesc celor dragi mie. O frunză este pentru toți copiii bolnavi. Alta este pentru părinții copiilor bol-navi care vin cu noi peste tot, pe la toți doctorii, prin spitale, ne spun să nu ne fie frică, ne iubesc și se uită la noi cu niște ochi, uite, așa de mari. A treia frunză este pentru toți cei care ne-au operat, ne-au îngrijit și ne îngrijesc în spitale. Pentru cei îmbrăcați în alb.

Mai am o frunză! Este pentru doamne și domni! Pentru toate doamnele și toți domnii care se străduiesc să ne ajute. Eu știu că voi ne ajutați.

Nu vreți să ne și jucăm? Șotron! La noi, în Ardeal îi spunem cotzca. Desenăm, punem pietricica, sar eu prima și spun:

Noi vă dăm un măr-ți-șor
Voi ne dați un a-ju-tor…

Acum, voi:

Ei ne dau un măr-ți-sor
Noi le dăm un a-ju-tor…

Și mă gândesc că dacă vă place de mine am să vă mai spun ce mai este în dovleac. Sunt numai lucruri bune. Ar putea fi altfel la un copil? Voi ce ziceți?

Andreea, pacientă cu afecțiune cardiacă

Povestea mea

era într-o septembrie, toamna, când se „numără bobocii” . Mi-am dorit ca și orice părinte un copil aparte, deosebit, special și am încercat să-i dau un nume mai puțin comun și am decis că numele ei să fie Melita.

Ea a văzut lumina zilei într-o zi de marți, „când sunt 3 ceasuri rele”. Primul a fost când imediat după ce s-a născut medicii au constatat că este „rățușca cea urâtă” și nu seamănă deloc cu ceilalți boboci. Al doilea a fost când a fost despărțită de mine și dusă într-un centru universitar, fără să aibă parte de dragostea și mângâierea mea. Al treilea - momentul în care am primit verdictul implacabil al unicității apartenenței ei: epidermoliza buloasă.
Prescurtat E.B, o boală rară, condiționată genetic, fără tratament, fără perspective de viitor. Universul nostru s-a năruit, s-a îngustat și totul s-a redus la doua inițiale: E.B. - predestinare parcă a inițialelor numelui mamei ei.

Și așa am descoperit că acest copil nu este un boboc de rățușcă, cum crezusem inițial ci un cocon de fluture, pentru că denumirea acestor copii care suferă de epidermoliza buloasă este „butterfly children - copiii fluture”, din cauza sensibilității exagerate a tegumentului lor, fapt ce îi impiedică să aibă o copilărie fericită, o viață normală și o viață de adult implinită.

Avantajul de-a avea un diagnostic direct și rapid, inconfundabil de altfel, se decompensează rapid cu dezavantajul de a nu exista la nivel mondial nici o terapie la momentul respectiv.

Din păcate E.B este o boală la vedere, o imagine care doare, care stigmatizează pe cel aflat în suferință și inoculează automat ideea că „ceva rar este și contagios”, deloc real. În plus de asta societatea din jurul nostru ne condamnă pe noi ca și părinți și nu reușește să perceapă și să înțeleagă de ce nu există „ ceva”, o alifie, o cremă, un unguent, o terapie care să modifice această fragilitate teribilă a pielii, să-i redea frumusețea, funcționalitatea și aspectul normal, faptul că ceea ce nu a pus Doamne –Doamne, la zămislire nu mai poate pune nimeni.

Este considerată cea mai cruntă maladie, deoarece acești copii suferă încă nenăscuți din pântecele mamei, înainte de a se naște, asemeni larvei fluturelui, care luptă singur în cocon pentru a-și îndeplini menirea și a-și desăvârși destinul.

Am refuzat să cred că nu există o ameliorare pentru afecțiunea copilului meu și am continuat căutările, determinată de principiul că întotdeauna se mai poate face ceva. Am început cu disperare împreună cu familia să găsim un medic, un spital, o țară, un om, o metodă nonconformistă care să facă ceva, să intervină, să schimbe și să șteargă acel diagnostic sumbru. Dar nu am găsit suport și sprijin din partea sistemului în care mi-am pus toată speranța și care ar fi trebuit...?

Ajutorul și licarul de speranță a venit din partea altor persoane atinse de această maladie, din țară și străinătate pe care greu i-am reperat, pentru că la noi în România nu există statistică la nivel național pe categorii de afecțiuni, fie ele comune sau rare. Așa am descoperit comunitatea bolilor rare, o mare familie altruistă, binevoitoare, înarmată cu cele mai bune intenții și de la care am învățat că o afecțiune rară este mai mult decât o „stare de boală", am întâlnit oameni care întâmpină aceleași probleme, care suferă la fel de mult. Aici am găsit alinare, sub această mare umbrelă, Alianța Națională pentru Boli Rare din România, asemeni unui fluture adăpostit sub o frunză pe timp de ploaie.

Din acest moment nu m-am mai simțit singură, nu mă mai consideram orfană ca înainte, aveam o apartenență și nu îmi mai era teamă de viitor. Totul era mai ușor, mai luminos, zilele mai însorite și pline de speranță într-un viitor mai bun.

Încă sper ca autoritățile sanitare ale statului român să înțeleagă că suntem o culoare distinctă a curcubeului și facem parte din peisajul vieții terestre. Și deși avem nevoie în primul rând de medicație orfană, vom lupta ca marea majoritate a altor categorii de bolnavi, nu noi suntem cei care ar suprasolicita sistemul sanitar. Astfel, copiii „butterfly children" vor avea soarta unui fluture adăpostit de un curcubeu.

Erika Burciu, mama unui copil cu epidermoliză buloasă

Povestea mea

Povestea începe cu 44 de ani în urmă… Exact, an old story, almost an ancient one…

Singur la părinți, fără antecedente în legătura cu boli rare. La 13 ani am fost diagnosticat cu distrofie musculară progresivă facio-scapulo-humerală, maladie invalidantă și degenerativă. Și fără leac…

Se prăbușea un întreg univers pentru mine și familia mea și începeau anii dificili, anii în care trebuia să nu cedez.

În 1984 terminam liceul la zi, dar nu am mai urmat cursurile universitare, din cauza bolii, deoarece realizam că nu aveam ce face cu diploma după absolvire, din moment ce nu puteam merge la serviciu. Tot atunci am încetat să mai fac tratament medicamentos deoarece constatasem că în cazul meu, acesta îmi accelerase procesul degenerativ. Nici atunci și nici acum nu m-am întrebat „De ce mi se întâmplă asta mie?”, am preferat să accept situația de față și să mă concentrez pe viitor, nu pe trecut.

A venit apoi 1989, și mi-a adus eliberarea, adică am putut să mă afirm, să lucrez și să îi ajut și pe alții, inclusiv pe părinții mei. Ce mulțumire mai mare poate fi pentru cineva condamnat din start să fie veșnic întreținut, să ajungă sprijinul familiei și nu numai?

Nu voi detalia ce am făcut și fac la nivel profesional și social, e mult de scris și stau cam prost cu timpul liber, vă voi mai spune doar cum am ajuns să vă scriu aici.

Boala a avansat, din 1996 folosesc scaunul cu rotile, dar tot din 1996 am început să fiu din ce în ce mai activ, scaunul cu rotile nu a reprezentat un plafon, ci o deschidere/descătușare totală, o rampă de lansare. Cu toate astea, nu eram împlinit. Ani la rând am căutat-o pe EA, peste tot, dar era bine ascunsă, până în 2003, în toamnă, când am găsit-o pe Cristina. Pe net… Ne-am întâlnit prima dată pe 20 decembrie, pe 14 februarie i-am cerut mâna și pe 5 iunie 2004 am devenit NOI oficial. Nu-i așa că v-ați prins ce urmează? Am început să ne interesăm

ce putem face pentru a fi siguri că nu voi transmite modificarea mea genetică „ursulețului” pe care ni-l doream. Și ne-am interesat, și ne-am interesat, iar toți „specialiștii” din București ne-au tot descurajat, de fapt au încercat degeaba, deoarece spuneau ca testul ADN de care aveam nevoie se face doar în SUA și oricum, n-are rost să ne zbatem atât.

Dar, eternul „dar”… într-o zi am citit pe un site, al cărui nume merită amintit aici deoarece a schimbat totul (www.eva.ro), un articol despre bolile genetice semnat de o doamnă doctor, Cristina Skrypnyk din Oradea, tot o „Cristina”. Am început să o caut pe net și am găsit adresa sa de e-mail, i-am scris, iar de Crăciunul anului 2005 am primit un răspuns extraordinar: nu doar că testul se poate face la Wurzburg, în Germania, dar și că doamna doctor ne poate ajuta cu analizele preliminare și cu testul final! Deci, la treaba! Am început 2006 în forță.., și am trimis la Wurzburg, tot cu sprijinul Cristinei (doamna doctor devenise pentru noi „Cristina”), ADN-ul meu pentru a se stabili exact mutația. Rezultatul a sosit în martie, identificasem locul, și tot ce aveam de făcut era…știți voi… August ne aducea vestea: vom fi părinți! Pentru că emoțiile să nu ne lase, a apărut un hematom decidural care amenința evoluția sarcinii și care ne-a stresat vreo 3 luni. În toamnă era planificată amniocenteza și trimiterea probei tot la Wurzburg, pentru a confrunta cele două ADN-uri dar, ca la români, medicul specialist, șef de clinică, etc., a tot întârziat efectuarea amniocentezei spunând că e prea devreme, în timp ce partea germană era intrigată de întârziere. Așa că ne-au invitat la ei și să facem totul acolo, gratuit (danke sehr Herr Professor Kress!). Zis și făcut, pe 28 noiembrie 2006, la ora 09:00, plecăm cu mașina spre Wurzburg, iar a doua zi la 13:00 eram acolo, mergând aproape fără oprire mai bine de 1.000 de km. Nu am mai făcut amniocenteză, ci placentocenteză și am plecat spre casă plini de emoții și gânduri cu privire la rezultat, rezultat pe care ni l-a adus Moș Crăciun: copilul era bine! Bucuria nu a avut margini, nici recunoștința noastra către Cristina și întreaga echipă pe care a format-o pentru a ne ajuta, fără de care nu am fi fost trei acum și foarte fericiți!

Pe 25 aprilie 2007 a venit Theodor Cristian, aterizarea berzei fiind perfectă… Cine au fost nașii de botez? Cum cine, nu ați ghicit deja?! Cristina, Alexia și Ștefan Skrypnyk.

Acum ne apropiem rapid de 3 anișori, suntem hiperenergici, știm multe, facem și mai multe trăznăi și ne bucurăm de fiecare clipă pe care o petrecem împreună cu minunelul nostru (așa îi spune nașa), grație fără doar sau poate celor care ne-au ajutat și progreselor medicinii genetice.

Știți, prieteni, „ieri” este istorie, „mâine” este o necunoscută, dar ”azi” merită trăit din plin, așa cum facem noi!

Marian, pacient cu distrofie musculară

Povestea mea

„Sunt un om obișnuit, nu sunt cu nimic specială. Ajut pe alții cât pot în mod natural și eficient, fără a face mare caz din asta. Faptul că am trecut în viață prin multe încercări, m-a făcut încrezătoare. La peste 50 de ani mă simt tânără și deschisă la nou, simt că o pot lua mereu de la capăt și deși viața nu mi-a dat șansa să le fac pe toate, ceea ce am putut am încercat să fac bine și pot spune că mă simt un om împlinit", povestește Nadia Rădulescu. De profesie medic cardiolog, nevoită să renunțe la activitatea medicală din motive… medicale, interlocutoarea noastră s-a refugiat în artă și, în plus, a înființat Asociația Națională „Miastenia Gravis".

Începutul…

Atunci când a sosit momentul primei decizii importante din viața unui om, a ales medicina, o profesie fascinantă, o pasiune. „Odată ajuns medic, devii și dependent de asta. E mai mult decât o profesie, e un mod de viață". Din păcate, a fost nevoită să renunțe la medicină din cauza bolii. Nu fără regrete, însă. În timpul facultății a aflat că suferă de miastenia gravis, o boală rară incurabilă, care afectează forța mușchilor. „E păcat că nu mai sunt medic, pentru că am muncit mult să ajung acolo unde eram și credeam că medicina este o carieră pentru o viață. Însă, la un moment dat, pe fondul agravării bolii mele, am fost silită să iau o hotărâre. Aveam 41 de ani și eram cardiolog la Spitalul Fundeni, în echipa de chirurgie cardiovasculară, post unde am ajuns cu sacrificii și nu aș fi renunțat pentru nimic în lume, dar nu am vrut să ajung într-un stadiu în care boala să-mi influențeze performanțele profesionale și să pun în pericol bolnavii. Astfel că, m-am gândit că e mai bine să mă retrag. Momentul când m-am pensionat a fost o ruptură, mai ales că odată cu boala a venit și divorțul de soț – sigur că e greu să fii alături de cineva când este la pământ! În acel moment simțeam că am multe energii și frustrări care trebuiau exprimate".

A doua mare dragoste, pictura

A început atunci să picteze mai mult ca să își umple timpul, ca o activitate terapeu-

tică. Apoi a descoperit nu doar că îi place, ci și că se poate exterioriza prin pictură. A început să studieze cărți de pictură, tehnica, de istoria artelor. „Cred că pictura era calea cea adevărată pe care eu trebuia să o urmez, iar boala și infirmitatea m-au ajutat să o descopăr". Picturile sale sunt inspirate de oameni, de corpul omenesc, de chipuri umane și, în special, de figurile feminine. „Probabil dragostea, apropierea față de oameni și problemele lor, s-a extins cumva din medicină și în artă. Fiecare pictor se pictează, de fapt, pe sine, iar cei care pricep acest limbaj îl vor „citi" pe artist ca într-o carte deschisă. Nu mai poți avea secrete. "

O luptă deloc ușoară

În ceea ce privește ideea de a înființa o asociație a bolnavilor de miastenia gravis, Nadia recunoaște că „ea a apărut o dată cu întâlnirea mea cu câteva colege de suferință într-un moment greu (și, din păcate, mulți alți bolnavi din România știu cum este): nu mai găseam în farmacii medicamentele vitale în boala noastră. Sunt cam 2.000 de miastenici în România, în special femei tinere, însă boala nu ocolește pe nimeni. E o afecțiune rară și ciudată, o slăbiciune severă ce cuprinde mușchii, până la paralizie generalizată în cazurile grave. E o boală periculoasă, nu se vindecă din păcate, dar diagnosticată la timp și tratată permite o viață aproape normală. E ciudat că boala vine și pleacă și nimeni nu te mai înțelege și nu te mai crede că ți-e rău. De atâtea ori am fost jignite și umilite, considerate lenișe sau nesimțite, ca să nu mai spun că multe bolnave au căzut pe stradă și nimeni nu le-a dat ajutor, ba chiar le-au făcut „bețive și drogate". Nepăsarea doare, cu atât mai mult când e vorba de cei de lângă tine, de propria familie sau de medicii la care te duci cu speranță".

Astfel, pentru că a considerat că noi înșine trebuie să ne luptăm ca să fim înțeleși și acceptați, a decis că trebuie să acționeze. „Prea des auzim vorbe ca: „să se facă", „cineva să facă ceva". Cine să facă? În clipa când înțelegi că de fapt acel cineva care trebuie să facă ești chiar tu, poți schimba cu adevărat ceva. Asociația e foarte utilă pentru că sunt atâtea de făcut pentru acești bolnavi… Miastenia e o boală puțin cunoscută și oamenii au nevoie de informație (prin cărți, broșuri, internet), de prieteni, grupuri de sprijin, de comunicare. Am înființat un site (www.miastenie.ro) și un forum de discuții pe net, ne ajutăm cu medicamente, cu sfaturi, dar mai ales cu speranța. Eu una, deși sunt medic, am învățat mai multe despre cum să trăiesc cu boala mea de la colegi, decât de la medici. Medicul îți spune ce tratament să iei, dar nu poate fi cu tine în toate situațiile de zi cu zi, pentru asta sunt prietenii".

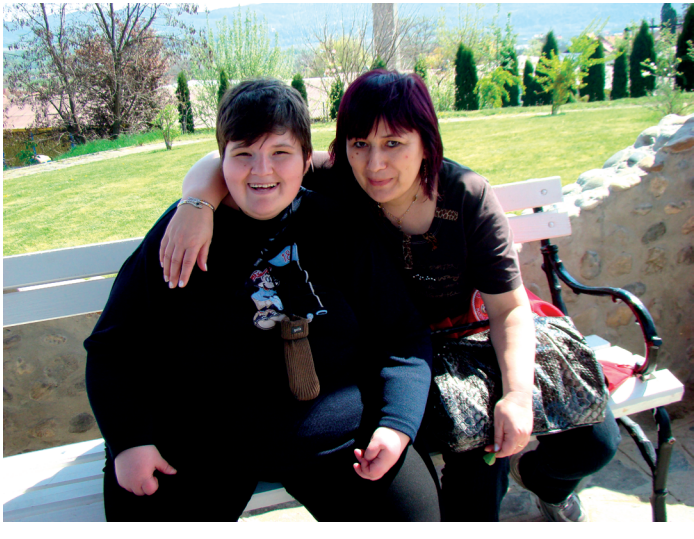
„Sensibilitate în pictură și multă putere în viața de zi cu zi"

Nadia Rădulescu, pacient cu miastenia gravis
Interviu de Ionela Solomon

Dragostea-ţi dă puterea de a merge mai departe

atunci când am inițiat colecția povești de viață de la pacienți nu m-am gândit că de fapt voi scrie și eu „povestea noastră", povestea familiei mele. Pentru că nu pot să-i zic povestea Oanei și nici povestea mea pentru că este viața noastră împreună. Fiecare dintre noi este transformat în această poveste de zi cu zi, nu neapărat în rău sau în bine, dar transformați pentru că deși „destinația ne definește, drumul este cel care ne formează".

Am început acest proces de formare în urmă cu aproape 26 de ani, într-o săptămână de aprilie ploios, tineri, frumoși și bucuroși de venirea pe lume a fiicei noastre, frumoasă și cuminte…un pic poate prea cuminte dar, nu aveam termen de comparație fiind primul copil.



Totuși parcă mesele erau prea lungi, adormeam la masă și ne trezeam la masa următoare, cam așa au fost primele săptămâni.

Noroc că soțul meu la cei 19 ani ai lui făcuse „școala mamei” și am început să ne testăm fetița după diverse manuale ajungând la concluzia că ceva nu era în ordine… așa am început căutările.

Unii medici spuneau că avem un copil care plesnește de sănătate dar noi mergem de nebuni pe la toți medicii, alții că dimpotrivă, este o problemă și este o problemă majoră. Confuzi și speriați am decis că trebuie să găsim o soluție. Am început vizitele la medici, a fost diagnosticată cu encephalopatie și am început recuperarea iar când a început să meargă singură am crezut că am învins boala, curând însă am realizat că ceva totuși nu se potrivea. După doi ani și jumătate de tratamente de recuperare repetate, mergea, începea să vorbească, dar kilogramele începeau să se depună și nu înțelegeam de ce. Doctorul Bârsan mi-a spus într-o zi că dacă vrem ca fiica noastră să se comporte ca un copil sănătos va trebui să avem pretenții ca de la un copil sănătos… avea mare dreptate!

Am insistat să ne înscriem fetița la un cămin de copii obișnuit, apoi la o școală de masă și cu foarte, foarte mari eforturi a reușit să termine un liceu iar astăzi lucrează împreună cu noi. Ceea ce au făcut copiii de vârsta ei pentru fiica noastră nu ar fi putut să facă nimeni. Pare simplu acum dar nu a fost așa. Am avut ezitări, frustrări, dezamăgiri și totuși multe bucurii pentru că nimic nu se compară cu bucuria pe care ți-o oferă copilul tău atunci când își depășește condiția și limitele impuse de boală, reușind acolo unde nimeni nu s-ar fi așteptat. Sigur, avem o viață plină de Everesturi, avem urcușuri și coborâșuri dar mai ales, avem împreună cu noi familia, puterea de a fi împreună și de a merge mai departe, cu dragoste și cu bucuria de a fi de folos celor din jur.

Am primit un diagnostic corect la aproape 18 ani, la 10 ani de la prima suspiciune exprimată de Prader Willi. Este o realitate tristă, este nedrept să ți se întâmple acest lucru, dar trăiam într-o țară fără acces la internet, cunoștințele de genetică erau RARE (Societatea Română de Genetică Medicală s-a înființat doar în anul 1994). Ne-am întrebat de multe ori cât de mult am greșit în creșterea și educarea copilului nostru, fără un diagnostic corect și care ar fi fost viața noastră dacă lucrurile erau bine definite de la început. Nimeni nu poate să răspundă la această întrebare, dar în mod cert lucrurile ar fi stat altfel, viața copilului nostru era alta...

Cum timpul nu poate fi dat înapoi am decis să facem tot ce ne stă în putință să-i ajutăm pe alții să evite problemele prin care am trecut noi. Cred că implicit, acest lucru ne ajută și pe noi și ne dă puterea de a merge mai departe…

Dorica Dan, mama unui copil
cu sindrom Prader Willi

Îngeraşul meu şi îngerii săi

Povestea noastră începe cu o mămică în devenire, o mămică pentru care burtica aceea era centrul universului. Îmi doream atât de mult să am o fetiță încât, până la 7 luni, nu dorisem să aflu sexul copilul de teamă că mi se va spune că e băiat!! Inutil să vă mai spun acum, la 2 ani și jumătate de la naşterea celui de-al doilea copil, un băiețel, cât de imatură mi se pare gândirea mea de atunci… Dar asta e altă poveste!

Fetița s-a născut la termen, puțin cam mică, dar nimic nu prevestea ce avea să urmeze. La maternitate totul a fost bine, am plecat acasă convinsă că am cea mai frumoasă și sănătoasă fetiță. În prima lună și jumătate lucrurile au continuat pe același făgaş… Apoi a început chinul.

La 6 săptămâni a început să refuze biberonul și să devină un bebeluș plângăcios. Pe vremea aceea eram în Grecia aşa că am mers acolo la pediatrul copilului. Primul său înger, dr. Vaindirlis - asta pentru că nu m-a trimis acasă spunându-mi că aşa fac toți copiii mici și că nu am eu răbdare ci m-a luat în serios și i-a făcut o examinare amănunțită. I-a descoperit un uşor suflu la inima („2 din 6” mi-a spus el. „Cam toți bebelușii se nasc cu un suflu uşor care trece de la sine, dar hai s-o vadă totuși un cardiolog, aşa… ca să fim siguri.”)

Și aşa am ajuns la cardiolog, d-na.prof. Daskalopoulos, al doilea înger al copilului meu. De ce? Pentru că datorită acestui om am avut un diagnostic la 6 săptămâni! Pentru că i-a îndurat plânsetele și i-a cântat aproape 30 de minute ca să o liniștească, astfel încât să stea cuminte o oră întreagă pe masa de ecocardiografie și să îi poată vedea stenoza aortică (o afecțiune a aortei extrem de rară și greu de văzut mai ales la vârste atât de mici, pe care majoritatea cardiologilor fie o trec cu vederea fie o diagnostichează greşit, pentru că nu s-au mai întâlnit cu ea).

Această stenoză, odată descoperită, pune diagnosticul de sindrom Willams în proporție de 85%. Ne-a spus că nu era nimic de făcut deocamdată, copilul putea avea o viață normală dar trebuia urmărită pentru a nu se accentua. Și așa au început vizitele noastre periodice la cardiolog, la început din 3 în 3 luni, apoi din 6 în 6 luni și acum din 2 în 2 ani (și astăzi tot în Grecia mergem la control – s-a produs o legătură de suflet pe care distanța și timpul nu au reușit să o slăbească. Și fetița și noi îl iubim pe omul acesta, care a știut să fie OM înainte de a fi medic.)

Cum problemele cu alimentația continuau, investigațiile noastre au continuat și ele (tot în Grecia). Și așa am ajuns la cel de-al treilea înger al fetiței, d-na prof. Panagiotou, șefa clinicii de gastroenterologie a spitalului de copii Paidon din Atena. Cu care ne-am văzut periodic timp de trei ani, trei ani lungi și extrem de grei în ce privește problemele gastroenterologice ale micuței. Datorită insuficienței elastinei (o proteină care întră în structura organelor elastice ale organismului – deci și a sfincterelor), esofagul său nu se închidea foarte bine la unirea cu stomacul și astfel, când stomacul începea să se umple, mâncarea se întorcea în esofag, împreună cu acidul din stomac, provocându-i copilului vomă și dureri infernale și prin urmare mesele erau Golgota noastră zilnică!!!

Pe la 4 ani au încetat aceste probleme și de atunci nu ne mai putem plânge de serioase probleme medicale. Continuăm să mergem la controale periodice dar majoritatea sunt doar preventive.

Întorși în România, pe la doi ani am început să ne gândim că va trebui să facem ceva legat de retardul ei mental și problemele de mișcare și vorbire. Am început mergând la o piscină pentru bebeluși unde am întâlnit un baiețel cu Down. Mămica lui ne-a recomandat o kinetoterapeută care lucra la World Vision – d-ra Irina Lungeanu. Așa am ajuns la al patrulea din îngerii copilului meu. După 3 ani de lucru, fetița mea merge, aleargă, sare, se învarte, are echilibru și Dumnezeu știe ce lucruri face, pe care altfel nu le-ar fi făcut și la care acum nici nu ne putem gândi.

Ajunsă la World Vision am întâlnit o altă mămică, o mămică care a devenit pentru mine un model de curaj și dedicare. O mămică de gemeni cu autism care s-a luptat cu această afecțiune, cu greutăți materiale, cu distanțe, cu mentalități, cu nu-uri și uși închise. Care și-a recuperat copiii în ciuda tuturor predicțiilor și care m-a învățat că se poate. Prin Mihaela am ajuns la d-na Anca Stoica și la dra Ioana Vasiliu (azi Colibaseanu) cu care am făcut logopedie și intervenție cognitiv comportamentală.

Așa a ajuns fetița mea să vorbească, să cânte, să spună poezii, să știe o mulțime de lucruri, să comunice, să mănânce, să se îmbrace/dezbrace și să meargă la toaletă singură. Fără toți acești oameni care au jucat rol de îngeri călăuzitori pentru ea, numai Dumnezeu știe unde am fi fost astăzi.

Cineva îmi spunea că viața e o școală, că rostul nostru e să învățăm și să absolvim examenele vieții. L-am întrebat: „Pentru asta ai nevoie să gândești, să înțelegi destul de multe. Fetița mea ce va învăța din viața asta? Ea a venit degeaba?" Mi-a răspuns: „Ai văzut tu școală fără profesori?"

Azi am un copil care, deși cu nevoi speciale, este înainte de toate un copil SPECIAL. M-a învățat multe: răbdare, încredere, toleranță, dragoste necondiționată, compasiune, faptul că în viață „a fi bun" e mult mai de valoare decât „a fi cel mai bun".

Am avut o revelație: copilul meu nu e aici să învețe. E aici să mă învețe, să ne învețe. Pe noi, cei din familia ei, și poate și pe alții cu care vine în contact și care au sufletul deschis spre învățătura. E îngerașul meu….

Mama unui copil cu Sindrom Williams

Lecţii de viaţă

Motto: „Doar viața pe care o trăim pentru alții este o viață ce merită să fie trăită”.
Albert Einstein

Ușa s-a deschis și scaunul cu rotile a înaintat până în mijlocul cabinetului; m-am ridicat să o salut și am întrebat cu ce pot să o ajut; deși aparent foarte fragilă și sever afectată de boală, mi-a strâns mâna puternic în timp ce lacrimile îi curgeau șiroaie pe față; mi-a ținut mâna strâns câteva minute bune și după ce lacrimile s-au terminat, mi-a răspuns, mai dificil dar cu o voce fermă „cu o vorbă bună…”. Întâmplarea aceasta mi-a rămas mult timp în minte, e una din zecile care au rezonat profund cu mine de-a lungul ultimilor 4 ani. Implicarea mea ca voluntar în activitățile Asociației Prader Willi și ale Alianței Naționale pentru Boli Rare România mi-a adus în față o mulțime de provocări și m-a ajutat să văd mai clar și să înțeleg situația din ambele „tabere”.

Astăzi bolile rare reprezintă o preocupare majoră în domeniul sănătății publice și încep să constituie o prioritate pentru programele de sănătate și cercetare. Dar, 80% din bolile rare sunt boli genetice și reprezintă preocuparea de fiecare zi a medicului genetician care încearcă, prin pregătirea și dăruirea lui, să ajute pacienții și familiile lor. Din cauza numărului foarte mare și a complexității lor, diagnosticarea și tratarea bolilor rare este un proces de multe ori dificil, care implică, alături de cunoștințe profesionale permanent actualizate, multă răbdare, aprofundare și disponibilitatea de a lucra în echipă.

Ca medic ești preocupat să nu scapi nici un detaliu care te-ar putea ajuta să găsești diagnosticul corect: istoricul detaliat al familiei, examenul clinic al pacientului, toate evenimentele medicale și terapeutice din viața pacientului. Urmează apoi deciziile, spre ce diagnostic te orientezi, ce teste genetice ar fi necesare, ce plan de management terapeutic trebuie să alegi. De multe ori aceste etape nu sunt deloc facile, e prima dată când vezi un pacient cu o anumită boală rară și trebuie să te documentezi foarte bine; boala are forme variate și se

manifestă diferit în generații diferite; testele genetice nu se pot efectua în România sau costă foarte mult; e nevoie de mai multe investigații care vor implica consulturi și colaborarea cu colegi din specialități diferite. Medicul genetician trebuie apoi să finalize actul medical cu sfatul genetic, să stabilească și să comunice pacientului, și familiei acestuia, riscul de reapariție a bolii și modalitățile de a-l reduce. Trebuie să găsești cuvintele potrivite și să te asiguri că informația pe care o dai e bine înțeleasă și va fi de folos pacientului și familiei sale. E minunat să auzi: „deși nu știam că există medici geneticieni, discuția cu dumneavoastră a fost o binevenită lecție de genetică, după atâția ani m-am lămurit ce înseamnă boala mea". Însă, dincolo de partea profesională, toți acești ani s-au constituit, pentru mine, în adevărate lecții de viață.

Sigmund Freud spunea că fiecare om pe care îl întâlnim în drumul nostru ne este superior cu ceva iar noi trebuie să încercăm să învățăm acel „ceva" de la fiecare. Mesajul campaniei bolilor rare din acest an „ RARE DAR EGALE"- spune foarte mult din punctul de vedere al pacienților.

Absența unui diagnostic clar și a unei terapii adecvate, întârzierea diagnosticului, nenumăratele consulturi se alătură sentimentului de izolare și accentuează suferința. Curajul de a merge înainte, de a nu abandona speranța, vine încet atunci când realizează că nu sunt singuri, că sunt ascultați și ajutați. „O vorbă bună" poate conta mai mult decât orice tratament, în special atunci când nu există un tratament care să vindece. Multe familii au ales intuitiv calea de abordare a bolii copilului lor, neștiind nici diagnosticul, nici cum ar trebui îngrijit. Au procedat bine de multe ori, au greșit de multe alte ori, dar cert e că progresele copiilor lor li se datorează în mare măsură. În Biblie e un pasaj care spune că a avea credință înseamnă a crede în ceea ce nu vezi, iar răsplata pentru această credință va fi să vezi ceea ce crezi. Mulți părinți au obținut, cu răbdare, dăruire și foarte multă iubire, progrese excepționale acolo unde nimeni nu credea că ar putea fi, în ciuda bolii severe și fără terapie curativă. Tinerii din asociația bolilor musculare și neurodegenerative, și cert nu doar ei, sunt cărțile de vizită ale părinților și familiilor lor, deși nu au mers niciodată și stau de o viață în căruciorul cu rotile, exemplul lor de determinare, voință și curaj e certificat de felul în care stau de vorbă cu ceilalți, de rezultatele muncii lor, de diplomele facultăților terminate.

Proiectul Asociației Prader Willi din România și al Fundației „ACASĂ", pentru recuperare, consiliere genetică și psihologică a pacienților cu boli rare, a facilitat un contact mai strâns între specialiști, pacienți și familiile lor. Cu răbdare și înțelegere, în atmosfera caldă, transparență și de echilibru al Fundației „ACASĂ", am reușit împreună, specialiști și pacienți, să trecem peste dificultatea de a discuta deschis despre probleme reale și să găsim soluții. Tuturor pacienților și familiilor lor le mulțumesc pentru privilegiul de a învăța de la ei valoarea reală a fiecărei zile, a fiecărui zâmbet, a fiecărei strângeri de mână. Alături de colegii din proiect și de personalul Fundației „ACASĂ", am clădit, am mai deschis niște uși și am urcat noi trepte împreună cu acești oameni rari. Parafrazându-l pe Kafka, „atât timp cât nu încetezi să urci, treptele nu se vor termina; sub pașii noștri care urcă, ele se vor înmulți la nesfârșit".

Se mai termină un an, afară ninge liniștit cu fulgi mari care cad dansând pe ritmul Raiului verde din colinda lui Hruşcă, cu speranța că vom găsi împreună bucuria de a fi, înțelepciunea de a da și de a primi, puterea de a accepta, dorința de a deschide noi începuturi în fiecare zi continuând ceea ce tocmai devine trecut.

Dr. Cristina Skrypnik

„Numai mamă să nu fii...”

Ca orice părinte, la apariția primului copil, îți faci multe planuri și ești plin de speranță. Din păcate, după o perioadă cu cer senin și soare, în familia noastră au apărut și norii. E greu!... E foarte greu pentru un părinte să observe într-o bună zi că puiul lui nu e la fel ca ceilalți copii, că are probleme de sănătate. Totul se schimbă în jurul tău, îți faci noi planuri și alte speranțe. Ca orice mamă aflată în situația mea, am trecut și eu prin toate fazele: negare, neacceptare a diagnosticului, învinuire, tristețe, furie etc... e foarte important să te mobilizezi cât mai repede, rămânând în acest labirint periculos nu-ți ajuți cu nimic copilul.

A accepta realitatea şi a face ceva în sensul acesta este foarte important pentru evoluția ulterioară a copilului. Orice zi în plus în care va fi lăsat fără tratamentul necesar sau fără intervenția terapeutică corespunzătoare va fi o zi în minus în dezvoltarea lui.

Ca mamă a unui copil autist am început să mă informez în legătură cu diagnosticul, tratamente medicamentoase, metode de terapie etc. Am luat legătura cu alți părinți, am încercat să găsesc centre pentru terapie, am devenit conştientă de faptul că fără o intervenție terapeutică nu vor apărea progresele. Recuperarea unui copil cu dizabilități depinde de mulți factori, gradul de afectare fiind diferit chiar pentru copiii cu același diagnostic. De aceea şi intervenția terapeutică trebuie făcută diferențiat. Chiar acasă, orice exercițiu făcut pentru a stimula copilul, care de multe ori ni se poate părea ceva banal, poate dezvolta abilități care cu timpul se pot transforma în deprinderi.

Cu toții vedem că în societatea în care trăim dreptul la şanse egale atât de mediatizat al persoanelor cu handicap, rămâne undeva doar la nivel de teorie. În realitate, totul devine un vis urât. De multe ori nu ştii ce să mai faci, la ce uşi să bați pentru a-ți ajuta copilul.

La Asociația Prader Willi am întâlnit o echipă minunată, oameni inimoşi care se dedică trup şi suflet copiilor cu dizabilități pe care-i au în evidență, care încearcă să desfăşoare activități variate pentru ei, dar şi pentru părinților acestora. Întâlnirea periodică a grupului de suport reprezintă foarte mult pentru noi părinții. Fiul meu a progresat în ultimii ani, e drept în ritmul lui, şi datorită muncii depuse la APW. Oricând aici am găsit un sfat, o recomandare făcută cu multă responsabilitate şi respect. Comunicarea care există în cadrul asociației, atât pe verticală cât şi pe orizontală, funcționează la parametrii excelenți şi asta se vede în toate acțiunile întreprinse aici de-a lungul timpului.

Echipei de terapeuți profesioniști care lucrează aici cu atâta dăruire şi seriozitate, care a progresat şi ea la rându-i alături de copiii noştri, le mulțumim din suflet, dorindu-le multă sănătate şi putere de muncă!

Sanda Bârjac, mama unui copil cu autism

Povestea mea

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

Credeam că nu voi putea să mă bucur de tot ceea ce însemna primul meu copil, primul pas, prima năzdrăvănie, primul cuvânt. Totuşi am înțeles rapid că deși nu există un medicament, un tratament pentru această afecțiune, îmi mai rămâne grija, un mod aparte de a-l crește și de a-i oferi protecție permanentă. Dar aveam nevoie, de cineva care să mă îndrume, să-mi împărtașească din experiența sa și să mă ajute pe cât posibil să mă feresc de eventualele greșeli.

Așa am descoperit Mini Debra, asociația fiică a mamei Debra Internațional care mi-a fost alături, m-a sprijinit și m-a ajutat să trec mai uşor peste momentele grele și dificile din viața mea, să înfrunt cu mai mult curaj, încercarea și provocarea destinului.

Mama unui copil cu epidermoliză buloasă

Sunt bolnavă de când mă știu, mi se umflă din senin toate: mâinile, picioarele, organele genitale. Dar cel mai greu a fost și este când mi se umflă fața și gâtul. De mică m-am confruntat cu greutatea aceasta, lipsind foarte des de la școală, iar când am crescut domnișoară, foarte puțin ieșeam din cauza umflăturilor la față, care țineau o săptămână și mă împiedicau să lucrez.

Am umblat la foarte mulți medici dar nu-mi găseau nimic, nici un tratament pentru boala mea. Această boală mi-a afectat toată viața, sunt ocolită și acum la vârsta de 50 de ani, mă izolez când sunt umflată la față ca să nu mă vadă nimeni.

Este foatre greu pentru că nu știu ce va fi, crizele sunt tot mai dese și mai grele.

Pacient cu angioedem ereditar

Importanţa educaţiei în şcoala de masă

Mă numesc Robert Veres, am 25 de ani și sunt președintele Asociației Werdnig Hoffman din Carei, precum și director executiv în Alianța Națională de Boli Rare din România. Și cum cred că se știe, nu aveam cum să fiu director executiv, dacă nu aș fi avut studii superioare. Am terminat facultatea de Științe Economice, specializarea Contabilitate și Informatică de Gestiune, în Satu Mare la Universitatea de Vest „Vasile Goldiș". În următoarele rânduri, am să încerc să vorbesc despre importanța educației într-o școală de masă pentru o persoană cu dizabilitate.

De ce este important acest lucru? În primul rând, educația este importantă în viață, iar pentru o persoană cu dizabilitate reprezintă și o altă latură, și anume integrarea socială. De mic copil, părinții mei au zis că voi merge, la o școală așa zisă „normală". De la început, părinții mei, au condamnat ideea de școală cu nevoi speciale. Ei au considerat că sunt un copil ca oricare altul și că ceea ce fac ei pot și eu. Așa că m-au înscris la o școală de masă. Au vorbit cu profesoara, i-au explicat mai multe aspecte printre care și faptul că în pauza mare vor veni să mă ducă la toaletă, să nu fiu scutit de la ore, și să mă considere la fel cu ceilalți elevi. Poate am avut și noroc, dar am dat peste o profesoară foarte drăguță, doamna Fodor, care a zis că mă duce ea la toaletă și nu trebuie să vină ei de acasă. În clasele I-IV m-am simțit destul de bine. Și m-am bucurat foarte mult că și eu am ocazia de a participa la toate orele împreună cu colegii mei, de exemplu la educație fizică și eu am ieșit și am făcut mișcări ușoare.

A venit perioada din generală…Ei, aici iar am dat peste o dirigintă pe care nu o voi uita niciodată, doamna Belei Maria. Și deși prima săptămână am lipsit, fiind plecat la tratament la Dezna, am reușit foarte repede să socializez cu colegii după întoarcerea mea.

M-a ajutat și diriginta, care mi-a păstrat un loc liber în prima bancă și le-a povestit copiilor că în clasă vor avea un coleg mai special, de care trebuie să aibă grijă. Și spre surprinderea mea când am ajuns, și diriginta a întrebat cine dorește să fie coleg de bancă cu mine, aproape jumătate din clasă vroia acest lucru. M-am împrietenit foarte repede, în pauza mare ieșeam și eu cu ei. Iar cu băieții și eu mai făceam prostii, odată am căzut în noroi pentru că împreună cu un coleg, fugeam după o colegă să o spălăm cu zapadă…el m-a împins și am alunecat și prin urmare am căzut.

La orele de educație fizică tot timpul am fost prezent, uneori după ore rămâneam și eu să joc baschet, în curtea liceului de lângă noi. De asemenea de multe ori s-a întâmplat să plec de la ore, pe motiv că mă simt rău, și cu ocazia asta, mai veneau cu mine încă 2-3 băieți la un suc. Consider că aceste lucruri orice persoană le-a făcut în perioada în care a fost elev. M-am înțeles așa de bine cu colegii, că de multe ori mă însoțeau acasă. Și acum mai țin legătura cu unii dintre ei.

A urmat perioada de liceu… În opinia mea, contează foarte mult mentalitatea proprie pentru a reuși să te integrezi mai ușor. La început a fost mai greu, colegi noi, profesori noi. Dar am încercat să fiu deschis pe cât se poate, să le explic cum stă treaba, că am nevoie de ajutor când merg la toaletă, sau să accesez sălile de clasă, și alte lucruri de care ei întrebau.

M-am împrietenit cu ei. În școala primară și generală profesorii, dirigintele au avut o contribuție importantă în integrarea mea între colegi, dar într-o mare parte a depins și de mine. Am avut și o dirigintă înțelegătoare, doamna Sfara, care a înțeles absențele mele atunci când mergeam la tratament și m-a ajutat oricând aveam nevoie.

Cei patru ani de liceu au fost superbi, nu degeaba se zice că anii de liceu sunt cei mai frumoși. Am avut multe experiențe frumoase cu colegii, am fost o clasă în care toți țineam unul la celălalt. Când era vorba de a ieși la un suc după ore, sau la întâlniri în weekend și eu mergeam cu ei.

Datorită faptului că am fost la un liceu normal am reușit să îmi fac prieteni, să am ocupație în timpul liber, să ies în oraș. Iar la sfârșitul clasei a-XII-a am fost și eu la banchet, am plâns împreună cu restul colegilor și m-am distrat până la ora 6 dimineața cu ei. Și chiar dacă am fost în cărucior, am dansat și eu.

M-au luat colegii și m-au urcat pe scenă, unde am stat alături de ei. Cred că cei 4 ani au fost benefici atât pentru mine cât și pentru ei, eu am învățat că dacă vrei să fi integrat trebuie să te accepți prima dată tu însuți, pe urmă ceilalți, să fi deschis și să nu îți fie teamă de ce e nou. În ceea ce privește pe colegii mei, au învățat să privească altfel viața, să fie mai buni. Cred că acest lucru e cel mai important într-o școală normală, înveți să te accepți tu pe tine însuți în primul rând, pe urmă reușești să îți faci noi prieteni și să socializezi, să ai activități, să nu stai doar acasă, pe lângă învățat și acest lucru e important.

După ce am terminat liceul m-am înscris la facultate, și având în vedere că am făcut facultatea la ID am reușit să văd diferența dintre a fi acolo la școală și a frecventa orele sau a sta acasă și a învăța, fără să mergi la cursuri. Din păcate nu am avut posibilitatea să fac facultatea la zi, fiind din Carei, avem facultate doar la Satu Mare, așa că am optat pentru ID. Dar și așa a fost frumos, deoarece în cei 3 ani de facultate am cunoscut noi persoane, tineri sau mai în vârstă, am reușit să îmi fac și dintre ei prieteni, chiar dacă mergeam doar la examene. Pot să mărturisesc că a fost ușor să mă împrietenesc și cu tinerii de vârsta mea, erau foarte deschiși cu mine, și m-au acceptat așa cum sunt. În acești ani în care am fost la școală, liceu sau facultate, am învățat să gândesc pozitiv, să mă integrez în societate și să socializez. Le mulțumesc mult părinților mei pentru decizia luată de a mă înscrie la o școală „normală” cu copii „normali”...

Veres Robert, pacient cu Sindromul Werdnig Hoffman

ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA

ASOCIAȚIA PRADER WILLI DIN ROMÂNIA
450129 - Zalău, jud. Sălaj, ROMÂNIA
str. S. Bărnuțiu, nr.97, bl. SB 88, ap.14
tel./fax: +4(0) 260 611214
e-mail: office@apwromania.ro
www.apwromania.ro
www.anbraro.wordpress.com

CENTRU DE INFORMARE PENTRU BOLI GENETICE RARE ZALĂU
450143 - Zalău, jud. Sălaj, ROMÂNIA
str. A. Iancu, nr. 29
Persoană de contact: Dorica Dan, președinte
tel: +4(0) 735 858667; +4(0) 360 103200
tel./fax +4(0) 260 611214
e-mail: doricad@yahoo.com

TEL. VERDE 080 080 1111

Proiect finanțat din fonduri acordate de către Guvernul Norvegiei prin intermediul Programului Norvegian de Cooperare pentru creștere economică și dezvoltare sustenabilă în România

Supported by a grant from Norway through the Norwegian Co-operation Programme for Economic Growth and Sustainable Development in Romania

norway grants

Material publicat în cadrul proiectului Parteneriat Norvegiano-Român (NoRo) pentru progres în bolile rare - finanțat de Innovation Norway

INNOVATION NORWAY

design&tipar tehnoprint