



NOI PENTRU EI

RAPORT DE ACTIVITATE 2019

I. ASOCIAȚIA NOI PENTRU EI

Asociația Noi Pentru Ei (NEI) a fost înființată în octombrie 2017, pentru a veni în întâmpinarea pacienților cu afecțiuni genetice. Testarea genetică, absolut necesară pentru un diagnostic precis, într-o paletă largă de afecțiuni, este decontată prin programele naționale de boli rare doar pentru o minoritate a pacienților. Astfel, mulți pacienți rămân netestați ori, mai grav, li se pune un diagnostic eronat, fiind nevoiți, de cele mai multe ori, să apeleze în mod repetat la medic, în căutarea unui răspuns și a unei șanse la o viață normală. Testările genetice sunt costisitoare, astfel că majoritatea pacienților nu își permit acest tip de analize.

Obiectivele pe termen lung ale NEI includ asigurarea testării genetice gratuite pentru pacienții care suferă de afecțiuni genetice, să susțină în mod direct persoanele diagnosticate cu cancer și să inițieze, să dezvolte și să promoveze cercetările științifice legate de aceste boli. În egală măsură, NEI își propune să ofere populației informații despre afecțiunile genetice și să educe în privința necesității testării genetice pentru acestea, dar și să militeze pentru includerea testărilor genetice în lista serviciilor medicale decontate de CAS.

De la înființare până în prezent, NEI a oferit sprijin pentru 2000 de pacienți cu diverse afecțiuni genetice.

II. MESAJUL MEMBRILOR FONDATORI

„Sunt foarte mulțumit că în 2019 am putut ajuta mai mulți pacienți cu boli genetice, comparativ cu 2018. Mă bucur de parteneriatele pe care le-am stabilit cu diverse asociații de pacienți. Sunt convins că în 2020 mesajul nostru va ajunge la și mai multe persoane, care cred în misiunea noastră, aceea de a fi alături de pacienții cu boli genetice. Aici va contribui din plin și faptul că în ultima perioadă mai mulți colaboratori direcți s-au alăturat frumoasei familii NEI”. Adrian Trifa, membru fondator.



„Sunt bucuros ca în anul 2019 familia NEI a devenit mai mare și a putut fi mai aproape de oameni. Sunt încrezător ca și în 2020 vom reuși împreună să fim alături de pacienții cu probleme genetice.” Cristian Voina, membru fondator.

„Dreptul la sănătate nu ar trebui să fie condiționat de starea financiară, iar în fața bolilor toți suntem egali; Îmi doresc să asigurăm egalitatea de șanse a tuturor în fața afecțiunilor genetice pentru o viață mai bună, deoarece, oricât de rare ar fi, calitatea vieții este afectată. Sper să susținem în palmele NEI cât mai mulți oameni care au nevoie, nevoie de oameni, de noi, de NEI.” Ștefana Gligor-Popa, membru fondator.

III. OBIECTIVE PROPUSE ÎN 2018

Pentru anul 2019, obiectivul major al NEI a fost de a testa peste 1000 de pacienți cu afecțiuni genetice. Pe lângă aceasta, ne-am propus să ne implicăm în comunitate și să sprijinim grupurile de pacienți și inițiativele acestora.

În mod special, în 2019 ne-am propus să ne îndreptăm atenția înspre identificarea și testarea pacienților care suferă de neurofibromatoză.

Neurofibromatoza este o boală genetică foarte frecventă, dar, din păcate, subdiagnosticată. Printre altele, ea cauzează apariția de tumori pe piele și la nivelul țesutului nervos (creier, măduva spinării sau nervi). Chiar dacă tumorile sunt, în majoritatea cazurilor, benigne, acestea sunt adesea mutilante, putând cauza pierderea auzului sau a văzului, probleme cardio-vasculare, respectiv durere atroce cronică. Manifestările specifice neurofibromatozelor apar la vârste variabile. Cel mai adesea, prima manifestare a bolii este reprezentată de pete maro (*café-au-lait*), care apar progresiv în copilărie. Ulterior, apar și tumorile specifice acestei afecțiuni, care, în anumite cazuri, pot împiedica, datorită dimensiunilor gigante, dezvoltarea naturală.

Frecvent, pacienții cu neurofibromatoză sunt stigmatizați, din cauza neurofibromelor mici și mari de pe piele, care îi împiedică să lucreze în multe domenii unde au contact cu publicul.

Din toate aceste motive, NEI consideră că acest grup de pacienți reprezintă o nevoie socială, diagnosticul genetic fiind absolut necesar pentru confirmarea bolii și pentru acordarea sfatului genetic corect. O testare genetică la acești pacienți costă între 250 și 3000 de euro.

În România, nu există date oficiale privind frecvența neurofibromatozei. Însă cunoscând incidența bolii în alte țări, de aproximativ 1/3.000 de nou-născuți, se poate estima că în România trăiesc cel puțin 5.000 de pacienți cu neurofibromatoză. Majoritatea acestora rămân nediagnosticați, iar mulți dintre ei nu au posibilitatea financiară de a suporta costurile unei testări genetice.

IV. ACȚIUNI DESFĂȘURATE

a. Testare

~ 2018 ~

În anul 2018, NEI a sprijinit peste 900 de pacienți cu diverse testări: 17 pacienți cu neurofibromatoză tip 1 și 2; 13 pacienți cu cancer ereditare, 3 pacienți cu boli genetice autoinflamatorii, și alți 15 pacienți cu diverse alte patologii genetice: retinoblastom, sindroame hemoragipare ereditare, boala Charcot-Marie-Tooth, sindromul Marfan, scleroza tuberoasă, deficit de LCHAD, osteogeneză imperfectă, sindrom Treacher-Collins, sindrom Crouzon, paraplegie spastică și beta-talasemie. Mai mult, 850 de pacienți diagnosticați cu sindroame mieloproliferative cronice au beneficiat de testări gratuite pentru mutații somatice precum JAK2, CALR, MPL, sau KIT.

~ 2019 ~

În 2019, peste 1100 de persoane au beneficiat de sprijinul specialiștilor de la NEI, care au consiliat și au îndrumat pacienții cu afecțiuni rare.

Astfel, prin intermediul NEI, 950 de pacienți cu mieloproliferări cronice (policitemia vera, trombocitemie esențială, mielofibroză primară) au beneficiat de testare genetică pentru mutațiile JAK2, CALR și MPL. Alți 18 pacienți cu limfoproliferări cronice, în special leucemie limfocitară cronică, au fost testați, în timp ce 101 pacienți cu boli genetice clasice au beneficiat de sprijinul NEI sub forma consultului, al îndrumării sau al testării genetice. În total, 36 de boli genetice au fost diagnosticate sau confirmate prin consult și efectuarea de teste genetice specifice (în România sau în străinătate).

2018 – 900
pacienți
2019 – 1100
pacienți

Nr. Crt.	Afecțiune	Nr. de pacienți
1	NEUROFIBROMATOZA	29
2	CANCER DE SAN EREDITAR	13
3	MUCOVISCIDOZA	6
4	CANCER COLO-RECTAL EREDITAR	5
5	HIPERCALCEMIE IDIOPATICA	4
6	SINDROM CHARCOT-MARIE-TOOTH	4
7	DEFICIT DE ENZIMA LCHAD	3
8	BOALA GAUCHER	3
9	SINDROM MARFAN	2
10	SINDROM AUTOINFLAMATOR GENETIC	2
11	RETINOBLASTOM	2
12	SINDROM MECKEL-GRUBER	2
13	SINDROM VON HIPPEL LINDAU	2

14	SINDROM LI-FRAUMENI	2
15	ENCEFALOPATIE EPILEPTICA	1
16	OSTEOGENEZA IMPERFECTA	1
17	ANGIOEDEM EREDITAR	1
18	DUPLICATIE 11p	1
19	DEFICIT 21-HIDROXILAZA	1
20	BETA TALASEMIE	1
21	ERITROCITOZA CONGENITALA	1
22	SINDROM CROUZON	1
23	IMUNODEFICIENȚA PRIMARA	1
24	SCLEROZA TUBEROASA	1
25	SINDROM TREACHER COLLINS	1
26	SINDROM EHLERS- DANLOS	1
27	SCLEROZA LATERALA AMIOTROFICA	1
28	ATAXIE SPINO-CEREBELOASA	1
29	MIOTONIA CONGENITA	1
30	CAVERNOMATOZA CONGENITALA	1
31	DISTROFIE MUSCULARA FORMA CENTURILOR	1
32	CARDIOMIOPATIE HIPERTOFICA	1
33	SINDROM PITT - HOPKINS	1
34	MIOPATIE BETHLEM	1
35	HEMOFILIE	1
36	CANCER EREDITAR DE TIROIDA	1

b. Participare la evenimente

- Sedința Asociației Speranță și Sprijin pentru Bolnavii de Neurofibromatoză ASSBN, 17 noiembrie 2019 București, România



- 12th International Congress on Myeloproliferative Neoplasms, 24-24 octombrie 2019, New York, SUA
- MPN/MDS European Focus, 26-28 septembrie, Belgrad, Serbia
- A XI-a Conferința anuală a Societății Române de Genetică Medicală, 18-20 septembrie 2019 Timișoara, România
- Al 24-lea Congres al Asociației Europene de Hematologie, 13-14 iunie 2019, Amsterdam, Olanda

- Workshop organizat de Asociația Gaucher România, 18 mai 2019, Cluj-Napoca, Romania
- A 14-a întâlnire a grupului european de lucru pe mieloproliferări cronice, 9 mai 2019, Belgrad, Serbia
- Gaucher Expert Summit, 12-13 aprilie 2019 Berlin, Germania
- Participare în calitate de beneficiari la Evenimentul cultural organizat de Clubul Rotary VISIO Cluj, având ca scop lansarea în România a albumului „Stilul vestimentar masculin contemporan” al autorului Nicholas Schiffer, 20 martie 2019 Cluj-Napoca, România



V. IMPACTUL ACTIVITĂȚII NEI – BENEFICIARI

În prezent, beneficiarii Asociației provin din 26 de județe, cei mai mulți fiind din București, Cluj și Maramureș. Întrucât testarea genetică se face pentru o gamă largă de afecțiuni, variază și vârstele persoanelor testate. Astfel, cel mai tânăr pacient testat a fost un copil de o lună, iar cel mai pacientul cel mai vârstnic are 66 ani.

Așa cum se poate vedea din tabelul de mai sus (punctul IV, a), cea mai frecventă afecțiune diagnosticată prin testare este neurofibromatoza. Am reușit astfel să identificăm 29 de persoane care suferă de această boală. Următoarele patologii identificate sunt cancerul de sân ereditar (13 pacienți), mucoviscidoza (6 pacienți), cancerul colo-rectal ereditar (5 pacienți) și hipercalemia idiopatică (4 pacienți).

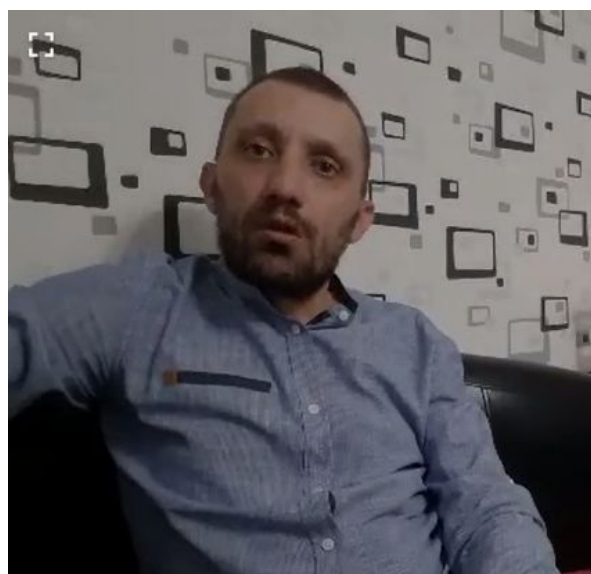
Dincolo de toate statisticele, pentru membrii NEI, cele mai mulțumiri venite în urma activității Asociației vin din partea pacienților, care, inspirați de modelul nostru, duc mai departe implicarea comunitară.

Arabela Acălinei, președintele Asociației Neuro Move CMT - o asociație nou înființată care are ca scop informarea, sprijinirea și creșterea calității vieții persoanelor diagnosticate cu



neuropatia periferică Charcot-Marie-Tooth -, nuanțează rolul testării genetice în controlul afecțiunii și, implicit, impactul acesteia asupra calității vieții: „Persoanele care suferă de această boală au nevoie de testare genetică. Pe baza acesteia pot obține nu doar un diagnostic cert, dar și tipul exact de Charcot-Marie-Tooth. Dacă știi ce tip de CMT ai, știi la ce să te aștepți și poți urmări soluțiile care există, la nivel național sau internațional.”

Cristian Ciolacu, președintele Asociației Speranță Și Sprijin Pentru Bolnavii De Neurofibromatoză, a găsit un partener de încredere în NEI, atunci când autoritățile statului nu au putut interveni: „Până să îi cunoaștem pe ei, noi, bolnavii de neurofibromatoză, am întâmpinat diverse obstacole, de la Ministerul Sănătății până la medici”.



VI. CERCETARE, EDUCAȚIE MEDICALĂ ȘI PARTENERIATE

Pe lângă prezentările avute în cadrul diverselor evenimente și conferințe la care membrii NEI au participat, un alt focus al activității organizației în 2019 a fost identificarea și încheierea unor parteneriate cu diferite asociații ale pacienților. Astfel anul trecut, NEI a încheiat parteneriate cu:

- Asociația Speranță și Sprijin pentru Bolnavii de Neurofibromatoză
- Asociația Neuro Move CMT
- Asociația Charcot-Marie-Tooth România
- Asociația Gaucher România
- Asociația de Fibroză Chistică

Scopul acestor parteneriate este de a contribui la îmbunătățirea calității vieții acestor pacienți, adesea diagnosticați greșit, în absența unor testări genetice adecvate. De asemenea, alături de organizațiile pacienților, ne dorim să avem o voce unitară, în privința aducerii în agenda instituțiilor publice abilitate problema testărilor genetice și a importanței, tot mai pronunțate, a geneticii, ca specialitate medicală.

VII. ANALIZĂ FINANCIARĂ

Asociația Noi Pentru Ei a înregistrat în anul 2019 sponsorizări și donații în valoare de 161.778,68 lei. Din aceasta sumă, 77% (90.888,40 lei) au fost donații de firme și alte entități juridice, în timp ce donațiile provenite de la persoane fizice au o pondere 10%, în timp ce 13% provin din virarea formularelor de 2%.

Costurile aferente testărilor efectuate în 2019 însumează aproape 55.000 lei. De asemenea, NEI a contribuit printr-o donație în valoare de 2000 lei la eforturile Centrului Sfântul Nectaria din Cluj-Napoca, de a oferi sprijin bolnavilor suferinzi de boli terminale.

VIII. ANALIZA RISCURILOR ȘI A OPORTUNITĂȚILOR PENTRU 2020

Riscuri	Oportunități
- Lipsa unor finanțări constante	- Identificarea unor oportunități de cercetare
- Dificultatea identificării partenerilor instituționali	- Dialogul comunitar și parteneriatele cu asociațiile de pacienți
- Dificultatea identificării pacienților	- Identificarea unor finanțări europene/ de tip startup
- Restructurarea serviciilor medicale în contextul COVID-19	

IX. OBIECTIVE PENTRU 2020

1. Campanii de informare pe tema bolilor genetice (RASopatii), identificarea pacienților și crearea de grupuri de sprijin pentru aceștia;
2. Crearea și implementarea unui proiect complementar, menit să ofere sprijin psihologic, legal și material (furnizarea echipamentelor de protecție) cadrelor medicale și farmaciștilor, în contextul COVID-19;
3. Desfășurarea unei campanii media sponsorizate (pe Facebook, Google și Youtube), dedicată informării populației medicale și nemedicale asupra bolilor lizozomale, în special boala Gaucher, boala Fabry și sindromul Hunter;
4. Participarea la evenimente dedicate tipurilor de boli genetice cu care NEI se confruntă cel mai des (neurofibromatoză);
5. Acordarea suportului financiar pentru testarea genetică pentru cel puțin 30 de pacienți cu RASopatii, în special neurofibromatoza și sindromul Noonan;
6. Conturarea a două echipe multidisciplinare de medici (în Cluj-Napoca și respectiv București), care să cuprindă geneticieni, dermatologi, chirurghi, neurologi, pediatri, ortopezi, psihiatri, implicați în gestionarea pacienților cu neurofibromatoză.

X. MULȚUMIRI ȘI MODALITĂȚI DE IMPLICARE

Anul 2020 va fi, cu siguranță, plin de provocări, pentru noi toți, într-un context epidemiologic fără precedent.

În ciuda măsurilor de distanțare socială, necesare în eforturile generale de limitare a răspândirii COVID-19, Asociația NEI va rămâne aproape de pacienții cu boli genetice, care au nevoie de testare, îndrumare, sprijin și empatie. Le mulțumim, pe această cale, tuturor celor care cred în NEI - pacienți, parteneri, voluntari și sponsori.

La rândul vostru, vă puteți implica, pentru a crea oportunitatea unei vieți mai bune pentru pacienții cu boli genetice. Puteți fi alături de noi:

- prin donații și sponsorizări -> puteți completa formularul 230, până în 30 iunie 2020
(<https://noipentruEI.ro/wp-content/uploads/2020/05/formular-impozit-mai-2020.pdf>) sau puteți dona direct în conturile NEI (lei, euro, dolari sau lire sterline), deschise la Banca Transilvania;
- prin distribuirea informațiilor pe care le publicăm pe pagina noastră de Facebook și pe site-ul nostru - doar așa un pacient care caută răspunsuri poate ajunge la noi: <https://www.facebook.com/NoipentruEI/> ; <https://noipentruEI.ro>;
- prin voluntariat, dacă vreți să ne fiți alături, pentru a face cunoscut mesajul NEI.