



NOI PENTRU EI

RAPORT DE ACTIVITATE 2020

I. DESPRE ASOCIAȚIA NOI PENTRU EI

În contextul pandemiei, anul 2020 a ridicat probleme pentru pacienții cu afecțiuni genetice. Pe de-o parte, a îngreunat accesul la testare și consult genetic, prin prisma limitărilor impuse de starea de urgență și de alertă, și, pe de altă parte, a limitat accesul pacienților deja diagnosticați la serviciile medicale de care aveau nevoie, pentru a gestiona evoluția bolii lor.

Dincolo de aceste neajunsuri, un studiu demarat de NEI în noiembrie 2020 a punctat că există un interes tot mai crescut al persoanelor pentru testarea genetică.

Astfel, în contextul în care medicina personalizată, prevenția și diagnosticul timpuriu au devenit pilonii în construirea unor sisteme medicale sustenabile, misiunea NEI deschide calea pentru integrarea acestor tendințe în sistemul medical autohton.

În consecință, componenta de educație medicală va juca un rol din ce în ce mai important în activitatea NEI. Atât pentru a educa populația cu privire la necesitatea, utilitatea și importanța testării genetice, cât și pentru a crea grupuri transdisciplinare de medici, care să identifice, să îndrume și să monitorizeze pacienții cu afecțiuni genetice sau cu predispoziții genetice la anumite boli.



II. OBIECTIVE PENTRU 2020

În raportul anterior, aferent anului 2019, NEI și-a propus o serie de obiective pentru 2020:

- Campanii de informare pe tema bolilor genetice (RASopatii), identificarea pacienților și crearea de grupuri de sprijin pentru aceștia;
- 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;
- 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;
- Participarea la evenimente dedicate tipurilor de boli genetice cu care NEI se confruntă cel mai des (neurofibromatoză);
- Acordarea suportului financiar pentru testarea genetică pentru cel puțin 30 de pacienți cu RASopatii, în special neurofibromatoză și sindromul Noonan;
- 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.

În ciuda dificultăților generate de anul pandemic, obiectivele au fost adaptate noilor condiții (exemplu: evenimentele au fost transpuse în mediul online) și îndeplinite în totalitate.

III. ACȚIUNI DESFĂȘURATE

A. Obiective propuse și grad de realizare

OBIECTIV PROPUS	ACȚIUNI REALIZATE
<ul style="list-style-type: none">• Campanii de informare pe tema bolilor genetice (RASopatii), identificarea pacienților și crearea de grupuri de sprijin pentru aceștia;	<ul style="list-style-type: none">• Campanie de informare pe tema neurofibromatozei• anchetă sociologică pentru identificarea nevoilor legate de testare genetică și neurofibromatoză• crearea unei comunități online, pentru pacienții cu RASopatii

<ul style="list-style-type: none"> • 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; 	<ul style="list-style-type: none"> • implementarea proiectului <i>Suport pentru profesioniștii în halat alb</i>, în colaborare cu Fundația Hema • obiective: oferirea de consiliere psihologică, consiliere juridică și asigurarea echipamentelor de protecție necesare • beneficiari: aproximativ 700 de medici și 550 de farmaciști
<ul style="list-style-type: none"> • 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; 	<ul style="list-style-type: none"> • implementarea campaniei media de informare (martie-decembrie 2020) • rezultate: 1.760.000 vizualizări ale postărilor, peste 157.000 de vizitatori unici și peste 65.000 de interacțiuni cu materialele furnizate
<ul style="list-style-type: none"> • Participarea la evenimente dedicate tipurilor de boli genetice cu care NEI se confruntă cel mai des (neurofibromatoză); 	<ul style="list-style-type: none"> • în contextul pandemiei, membrii NEI au participat la evenimente online, dedicate diferitelor boli genetice: • 10 decembrie - Conferința EAMDA (European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations) • 26 noiembrie - webinar în cadrul proiectului „Viața mea cu neurofibromatoză” • 13 octombrie - grupul de educație terapeutică pentru pacienții cu boala Charcot-Marie-Tooth • 18 august - întâlnire online cu reprezentanți ai asociațiilor pacienților afectați de boala Charcot-Marie-Tooth și distonii musculare • 19 mai - sesiune de informare live, pe tema bolilor genetice • 26 aprilie - sesiune online - aspecte genetice în neuropatia CMT • 14 februarie - participare la evenimentul organizat de ANBR, pentru lansarea campaniei dedicate bolilor rare

<ul style="list-style-type: none">• Acordarea suportului financiar pentru testarea genetică pentru cel puțin 30 de pacienți cu RASopatii, în special neurofibromatoză și sindromul Noonan;	<p>- în 2020, am confirmat, prin test genetic, 57 de pacienți afectați de neurofibromatoză și sindrom Noonan</p>
<ul style="list-style-type: none">• 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.	<p>- pentru a veni în sprijinul pacienților cu boli genetice, am constituit două echipe multidisciplinare de medici (localizate în Cluj-Napoca și București). Am reușit să obținem sprijinul a 10 colegi, din diferite specialități medicale</p>



B. Testare

În 2020, 134 de pacienți au primit sprijin din partea NEI, prin facilitarea testării genetice, integral sau parțial gratuită. În context pandemic, am identificat două motive care au îngreunat activitatea NEI:

- limitarea accesului la servicii medicale pentru anumite categorii de pacienți, conform normativelor legale în vigoare (stare de urgență și de alertă) și a condițiilor epidemiologice;
- implicarea membrilor NEI în activitatea de testare pentru identificarea infecției cu SARS-COV-2, care a diminuat resursele de timp disponibile ale echipei.

Pacienții testați au avut vârste cuprinse între 7 luni și 83 de ani. Majoritatea pacienților provin din județul Cluj și din București (aproximativ 50%), iar restul locuiesc în alte județe. În urma unui inventar al testărilor efectuate anul trecut, am constatat că NEI a dobândit o acoperire națională, având pacienții din aproape toate zonele României. Printre cele mai frecvente afecțiuni genetice identificate în urma testărilor au fost neurofibromatoza de tip 1, boala Charcot-Marie-Tooth și sindrom Noonan. Testele genetice complexe pe care le-a facilitat NEI au ajutat la stabilirea diagnosticului în patologii genetice dificile și complexe, cum ar fi encefalopatia epileptică infantilă, ataxia spinocerebeloasă, retardul psiho-motor neîncadrabil, diverse distrofii musculare non-Duchenne, și altele. În consecință, rezultatele testelor acestor pacienți argumentează, încă o dată, necesitatea testării și consilierii genetice.

C. PREMII ȘI DISTINCȚII

Activitatea NEI a ajuns în 2020 și mai mult în atenția opiniei publice. Astfel, Asociația noastră a câștigat, în cadrul Galei Societății Civile, premiul I, la secțiunea Programe. Competiția a fost, în fapt, un proiect amplu, al cărui obiectiv a fost susținerea și promovarea sectorului ONG din România.

De asemenea, în aprilie 2021, mulțumită voturilor celor care ne susțin, am reușit să câștigăm o micro-finanțare în valoare de 1000 euro, în cadrul programului „O faptă bună pe zi”, susținut de BCR.



D. PROIECTE

În perioada octombrie 2020 - martie 2021, Asociația Noi pentru Ei derulează proiectul „Viața mea cu neurofibromatoză”, finanțat prin programul „În stare de bine”, susținut de Kaufland România și implementat de Fundația pentru Dezvoltarea Societății Civile. Obiectivele majore ale proiectului urmăresc identificarea pacienților cu neurofibromatoză, testarea gratuită a 30 de pacienți pentru a confirma suspiciunea de neurofibromatoză, implementarea unei campanii de informare publică despre neurofibromatoză și bolile genetice și crearea unor comunități medicale, formate din medici din diverse specialități, care să abordeze pluridisciplinar diagnosticul și tratamentul pacienților cu neurofibromatoză.

IV. ANALIZĂ FINANCIARĂ

Asociația Noi pentru Ei a înregistrat în 2020 venituri în valoare de 127.993,37 lei, aproximativ 38% din această sumă provenind din direcționarea formularului 230, iar restul din alte sponsorizări. Din totalul veniturilor realizate, 42% s-au direcționat spre testarea genetică a peste 130 de persoane, cu diferite afecțiuni.

V. OBIECTIVE PENTRU 2021

1. Campanii de informare pe tema bolilor genetice, în special boli neurologice, cum ar fi boala Charcot-Marie-Tooth, dar și cancere rare, identificarea pacienților și crearea de grupuri de sprijin pentru aceștia;
2. Organizarea de evenimente și webinar-uri online, cu scopul de a informa și educa pe tema bolilor genetice;
3. Acordarea suportului financiar pentru cel puțin 20 de pacienți cu boală Charcot-Marie-Tooth;
4. Conturarea unei echipe multidisciplinare de medici pentru managementul pacienților cu boală Charcot-Marie-Tooth;
5. Crearea unui registru național al pacienților cu neurofibromatoză;
6. Crearea unei clinici virtuale pentru pacienții cu afecțiuni genetice.

VI. MESAJUL NEI

„De la an la an, încă de la înființare, NEI a crescut mai mult decât am anticipat și mai mult decât am îndrăznit să visăm. Familia NEI reunește, deopotrivă, pacienți, medici și alți profesioniști. Suntem toți aici deoarece avem o cauză comună - credem în schimbare și în oamenii care o pot aduce.”

VII. MULȚUMIRI ȘI MODALITĂȚI DE IMPLICARE

Anul 2020 a fost un an atipic, care a avut un impact profund asupra activității NEI, dar care, în același timp, ne-a adus mai aproape de persoanele care au nevoie de sprijinul nostru. Am explorat alte modalități de a interacționa cu cei care ne urmăresc, am legat colaborări productive și am întâlnit oameni care ne-au inspirat să fim în fiecare zi mai buni.

În ciuda măsurilor de distanțare socială, necesare în eforturile generale de limitare a răspândirii COVID-19, Asociația NEI 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 online formularul 230 (https://formular230.ro/asociatia-noi-pentru-ei?fbclid=IwAR24F4saFY59MopX_QYzHuhV0jUsX9R9fddJoiCfP-G3xdK-BzbgmaQKbYA) 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.