



Raportul de activitate al **Asociației Familia SMA**

anul 2023

Giving hope, offering help

Cuprins

Cuvânt înainte	03
Informații generale	04
Cine este în Familia SMA?	06
Ce am făcut în 2023	07
Parteneriate	21
Modalități de implicare	22
Date financiare	23

Cuvânt înainte

“Dacă vrei să faci o meserie, îți trebuie unelte, dacă vrei să ai o familie, îți trebuie oameni.”

Așa spune un vechi proverb românesc.

În urmă cu 5 ani, când am înființat Asociația Familia SMA, nu aveam nici unelte, nici oameni. Doar un copil în varstă de 1 an, diagnosticat cu un tip de afecțiune genetică devastator. Și un singur țel: să fac tot ce este omeneste posibil să-l salvez de la moarte. Nu știam ce munți am de urcat, câte văi am de străbătut. Nu știam unde o să gădesc ajutor și de la cine. Tot ce știam e că îmi trebuie „unelte” și „oameni”.

Nu mi-am imaginat că asociația pe care am înființat-o în 2019, initial pentru a-mi ajuta fiul, va deveni și „meseria” mea, și familia mea. Spun meserie, fiindcă în acești 5 ani am căutat să învăț, să studiez, să mă informez, ca să creez un sistem capabil să ajute pe oricine aflat în situația mea. De aceea, în 2023, am făcut, pe lângă alte cursuri practice, și Școala de Fundraising de la Asociația pentru Relații Comunitare. În misiunea asta, nu e de ajuns doar să vrei să strângi fonduri pentru nevoile persoanelor cu SMA, trebuie să știi și cum. În România, nu numai accesibilizarea spațiului public pentru persoanele cu dizabilități trebuie reglementată, ci și lista serviciilor medicale decontate de C.A.S. în ceea ce privește terapia integrativă a atrofiei musculare spinale.

La ce ușă să bați când copilul tău se îneacă cu secreții sau vezi că spatele i se curbează pe zi ce trece? Cui să ceri orteze, corset, scaun ortopedic, cine să-ți plătească ședințele de kinetoterapie? Cheltuielile ajung la zeci de mii de euro anual. Nu exagerez.

Aici, la Asociația Familia SMA, cel puțin 160 de familii, câte s-au înscris până acum în programele noastre, au găsit o ușă la care să bată și care să se și deschidă. Au găsit nu doar înțelegere, susținere, îndrumare, ci și ajutor material. Oamenii s-au strâns în jurul nostru, iar noi i-am strâns pe alții în jurul lor, până când am devenit o mare familie îmbrățișată. Nimic nu-i bucură mai mult pe oameni decât să dăruiască din bunătatea lor.

Nu m-am gândit că vom ajunge vreodată atât de departe, să realizăm proiectele grandioase cărora le-am dat viață, cel puțin în 2023. Deși pare că totul a venit de la sine, nimic nu există în afara unui plan mai mare, dincolo de angajamentele noastre lumești.

Acum știu că acesta e unul dintre scopurile mele în această viață. Să ajut oamenii, să îi aduc aproape, să îi unesc, să le arăt că există speranță, bunătate, ajutor. Știu asta din semnele pe care le primesc de la Dumnezeu, prin oamenii minunați care apar în viața mea și servesc Familia noastră.



Gabriela Radu,
Președinte Asociația Familia SMA

Informații generale

Amiotrofia spinală (SMA) este o boală genetică rară caracterizată prin degenerarea progresivă a neuronilor motori din coloana vertebrală, ceea ce duce la slăbirea musculară și pierderea controlului asupra mișcărilor voluntare. Această afecțiune poate avea diferite grade de severitate, iar severitatea simptomelor poate varia de la caz la caz.

Tipuri de SMA:

Există mai multe tipuri de SMA, clasificate în funcție de vârsta debutului simptomelor și de severitatea acestora. Cele mai comune tipuri sunt SMA de tip 1 (cel mai sever), SMA de tip 2 și SMA de tip 3 (forma mai ușoară). Dar există și tipul 0 și tipul 4, iar în cadrul unui tip pot fi identificate și subtipuri.

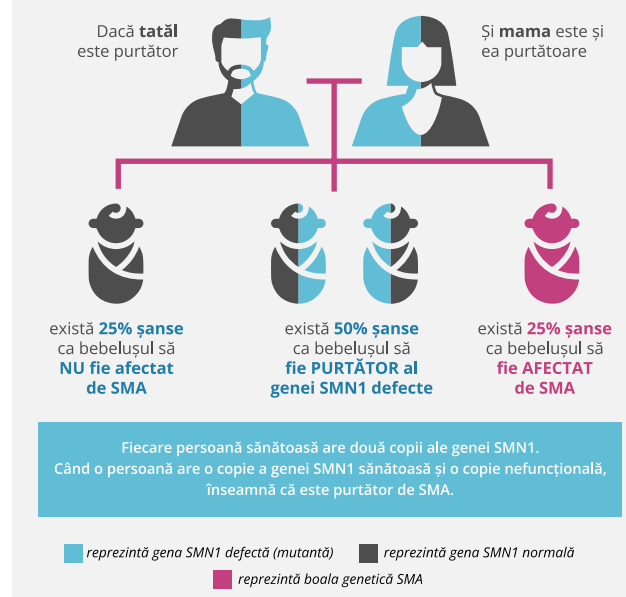
Transmitere genetică:

SMA este cauzată de mutații genetice în gena SMN1 care afectează producția de proteină SMN. Această proteină este esențială pentru supraviețuirea neuronilor motori.

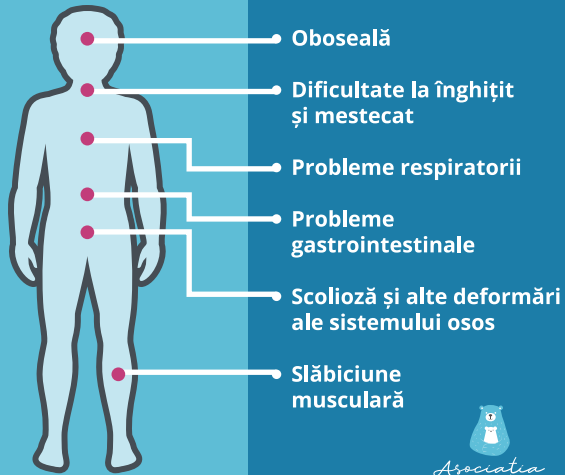
Incidența:

Deși estimările inițiale indicau o incidență a SMA în România (și la nivel mondial) de aproximativ 1 din 6.000 până la 1 din 10.000 de nașteri vii, datele din primul proiect pilot de screening neonatal în România, în care am fost parteneri, a arătat o incidență mai mare, de aproximativ 1 din 4000 de nașteri. Acest lucru sugerează că SMA ar putea fi mai răspândită decât s-a crezut inițial. Mai mult, identificarea indirectă a două rude ale bebelușilor detectați cu SMA prin screening subliniază importanța acestor teste pentru identificarea și monitorizarea bolii în familii.

Cum se transmite SMA?



Simptome tipice în SMA



Dificultatea de diagnosticare:

Fiind o boală rară, care până acum 6 ani nu avea tratament în România, nu este foarte cunoscută de neuropediatrii din România, în afara celor specializați din centrele de tratament pentru SMA. Astfel, îndeosebi în provincie, unde copiii/bebelușii ajung inițial la medicii de familie, nu sunt corect diagnosticați, trecând timp prețios – timp ce nu mai poate fi recuperat, întrucât neuronii motori care mor în acest timp nu mai pot fi regenerați.

Diagnostic precoce:

Diagnosticul precoce este crucial în gestionarea SMA. Cu cât este detectată mai devreme boala, cu atât este mai mare șansa de a se interveni eficient, încetinindu-se progresul bolii și îmbunătățind calitatea vieții pacientului, prin administrarea tratamentului presimptomatic sau cât mai rapid posibil. Acest lucru subliniază necesitatea continuării eforturilor noastre în vederea diagnosticării precoce prin screening pentru SMA în România, pentru a asigura identificarea și gestionarea adecvată a pacienților afectați și a riscului de recurență familială.

Ce fac alte țări?

Screening neonatal prin Program Național de Sănătate (chiar și în Ucraina)

Decontează echipamente ortopedice de bună calitate, dispozitive medicale și asigură asistență pentru acestea, ba chiar și dispozitive de rezervă

Decontează terapiile de recuperare

Oferă gratuit educație (asistență medicală și profesor de sprijin/shadow dedicate la școală)

Se preocupă de incluziune: sunt respectate drepturile persoanelor cu dizabilități, se asigură un mediu accesibil, vital, care permite persoanelor cu dizabilități să se deplaseze eficient și independent în cadrul comunității.

Cine este în Familia SMA?



156

**Copii
ajutați**



420

**Părinți/apartinători
ajutați**



45

**Companii
partenere**



1500

**Donatori
individuali**



13

**Dispozitive medicale
oferite gratuit**



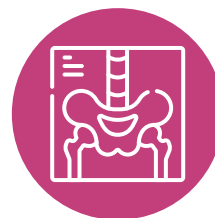
450

**Consumabile
medicale**



3300

**Ore de kinetoterapie
achitate**



500

**Teste de
screening oferite**



Ce am făcut în 2023:

La Asociația Familia SMA, avem mai multe programe, acordând în egală măsură atât sprijin material personalizat, cât și suport emoțional persoanelor și familiilor afectate de SMA

01. Fondul de kineto

02. Ajută-mă să respir

03. Redă-mi independența

04. Screening neonatal

05. Educație pentru sănătate

06. Alte acțiuni:

- Mărțișoare pentru suflet
- „Daruri pentru comunitatea SMA”
- 1 iunie – Ziua Copilului
- Proiect Burse de terapii Movement Lesson la Viena
- Atelierul interactiv și educațional dedicat copiilor cu amiotrofie spinală

07. Prevenția SMA

08. Nevoile specifice ale copiilor și adulților cu SMA

01 Fondul de Kineto:

Acest program presupune achitarea ședințelor de kinetoterapie sau alte terapii de recuperare pentru pacienții cu SMA, recuperarea fiind un element care nu poate lipsi din viețile pacienților. În procesul recuperării, kinetoterapia (realizată zilnic, conform recomandărilor medicale) joacă un rol extrem de important, deoarece ajută la menținerea și îmbunătățirea forței, flexibilității, rezistenței și echilibrului.

Pierzându-și forța musculară, un pacient cu SMA își pierde și șansele la supraviețuire. Căci SMA nu e doar o deficiență locomotorie, e o afecțiune care, în funcție de tipul și gravitatea sa, deteriorează puțin câte puțin sistemele vitale ale corpului. În această luptă, kinetoterapia este principalul, dacă nu singurul, aliat al bolnavului de SMA.

În anul 2023, Ewopharma România a sprijinit acest program printr-un proiect de amploare, numit „Kinetoterapie pentru pacienții SMA”.

Ewopharma a donat 223.900 lei, acoperind costurile ședințelor de kinetoterapie pentru 63 de pacienți, copii și adulți cu SMA, timp de 3 luni.



**Prin acest program,
83 de persoane au beneficiat gratuit de ședințe de
kinetoterapie. Numărul total de ședințe a fost 3300.**

Povestea lui A.

Băiețelul s-a născut cu cea mai gravă formă de SMA: SMA de tip 1. S-a născut într-o vreme în care nu era disponibil niciun tratament în România. Văzând cât de repede se înrăutățește situația copilului, medicii au clătinat din cap. Nicio șansă de mai bine nu se întrevădea în viitorul lui... De fapt, însuși viitorul băiatului se destrăma pe zi ce trece în viziunea lor. Dar nu și în viziunea mamei, fiindcă mamele nu văd cu ochii rațiunii, ci cu cei ai sufletului, ai dragostei. Cu acei ochi cu care însuși Dumnezeu ne privește pe noi.

Mama și-a luat fiul și a plecat cu el pe alte meleaguri, acolo unde boala putea fi înfruntată cu mai multe șanse de supraviețuire. Au trecut 7 ani, iar băiatul este acum elev în clasa întâi. Își iubește colegii, iubește orele de muzică, de matematică și, bineînțeles, jocurile online. Inima lui bate la fel ca a celorlalți copii, se simte liberă, la fel ca a oricărui copil, chiar dacă, spre deosebire de ceilalți, viața pe care o iubește atât de mult o vede mai mult prin plasticul transparent al unei măști de respirat.

Dacă ținem cont de provocările zilnice, pe viață și pe moarte, ale unui copil cu SMA tip 1, putem spune că acest băiat este asemenea voinicilor din poveste. A trăit într-un an cât alții în șapte. Micile izbânzii le-a înmulțit cu șapte. Bucuria de a experimenta viața a simțit-o cât șapte inimi, inimi care nu sunt altele decât inimile oamenilor care îi stau alături zi de zi, care îl ajută, îl motivează și îl inspiră.



Cu adevărat puternici nu ne face cea ce putem realiza de unii singuri, ci ceea ce realizăm cu ajutorul celorlalți.

De aceea, în cadrul proiectului „Fondul de kineto”, l-am sprijinit cu 2000 de lei pentru ședințele de kinetoterapie. În 2023 am achitat 362.928 lei pentru terapii de recuperare: kinetoterapie, hidroterapie și alte terapii.

02 Ajută-mă să respir

Pentru că slăbiciunea mușchilor motori poate afecta mușchii folosiți pentru respirație, hipoventilația (incapacitatea de a inspira profund pentru a înlocui dioxidul de carbon cu oxigen) poate duce la desaturarea de oxigen, mai ales în timpul somnului, când musculatura respiratorie este cea mai relaxată. De asemenea, răcelile pot cauza mai ușor infecții toracice, deoarece tusea inefficientă nu poate elimina așa cum trebuie mucusul și celelalte secreții din plămâni.



Fizioterapia toracică trebuie adeseori combinată cu aparate care eficientizează tusea (de exemplu Cough Assist), ventilatoare non-invazive (aparate care se sincronizează cu respirația pacientului și care sunt configurate să asigure o respirație mai profundă decât cea pe care o poate realiza persoana pe cont propriu), iar pacienții care nu pot sta în șezut, cu tuse și deglutiție inefficiente, ar trebui să dispună și de un aparat pentru aspirarea secrețiilor.

Pentru că aceste dispozitive medicale (ventilator, cough assist, umidificator, nebulizator, aspirator de secreții, pulsoximetru), inclusiv consumabilele pentru acestea (sonde, filtre, circuite, măști), sunt, pe cât de necesare, pe atât de costisitoare, noi le oferim gratuit. Mai mult, părinții și îngrijitorii beneficiază de instruire și sprijin din partea noastră, astfel încât să poată utiliza aparatele în mod eficient, iar viața celor dragi să nu mai fie amenințată la fiecare respirație.

Povestea Mayei

Când s-a născut Maya, fetița pe care și-a dorit-o din tot sufletul, mama ei a fost în culmea fericirii. Născuse fără probleme, pe cale naturală, iar copilul avusese la naștere un scor excelent: 10.

Așa încep poveștile frumoase, cu copii sănătoși, fără ca vreun medic sau vreun părinte, în lipsa unor teste specifice, să presimtă că în mecanismul biochimic al unui corp aparent perfect ceva nu merge bine...

Pentru că la vârsta de 4 luni Maya nu reușea să-și țină bine capul, nu-și putea ridica piciorușele, nu se rostogolea, iar slăbiciunea musculară devenea din ce în ce mai evidentă, mama ei a început investigațiile, care au adeverit un diagnostic crunt: SMA tip 1.



De la 9 luni, Maya a început tratamentul cu Spinraza. Dar SMA este o afecțiune complexă, are nevoie de o abordare sinergică. În acest plan de susținere a tratamentului sunt incluse și cheltuielile cu îngrijirea respiratorie și fizioterapia. Așa se face că, atunci când Maya a făcut pneumonie, mama ei a căutat disperată să împrumute de la cineva un aspirator de secreții, fiindcă nu avea bani să îl cumpere.

Asociația Familia SMA l-a achiziționat pentru ea în regim de urgență (1546 lei, inclusiv consumabile) și i l-a donat. Mai târziu, internată în spital pentru o evaluare respiratorie, fetița a răcit, iar aspiratorul de secreții, pe care îl luase preventiv cu ea la spital, a salvat încă o dată viața fetiței. Chiar și cei din spital au fost uimiți că-l deținea, fiindcă ei nu-l aveau.

În 2023 am achitat dispozitive medicale în valoare de 50.078 lei.

03 Redă-mi independența

Limitările pe care boala le impune unei persoane afectate de SMA fac să pară imposibilă pentru ea realizarea personală, care este strâns legată nu doar de dorința de autonomie, ci și de nevoia de competență și contribuție în folosul comunității.

Tehnologia avansează și poate deveni un aliat important nu doar pentru supraviețuirea unui pacient cu SMA, ci și pentru exprimarea sa unică în lume. Echipamentele ortopedice nu trebuie să lipsească: scaun cu roțile, scaun electric, elevatoare, verticalizatoare, scaune de baie, rampe, orteze, laptopuri, PC-uri etc.

Un exemplu bun de tehnologie care poate fi utilizată pentru a ajuta comunicarea și pentru a spori independența este un „dispozitiv de urmărire a ochilor”. Acesta îi permite unei persoane să-și folosească privirea ca o modalitate de a da instrucțiuni prin intermediul unui ecran de computer, ceea ce ar putea îmbunătăți gradul de participare la activități școlare, profesionale, de relaxare și sociale. Și, bineînțeles, ar conduce la creșterea calității vieții.



La Asociația Familia SMA punem la dispoziție gratuit echipamentele ortopedice de care copiii și adulții cu SMA au nevoie. Achitam fie integral, fie parțial costurile pentru orteze, corsete, scaune cu roțile.

Acestea sunt decontate de CNAS dar o suma foarte mica. Iar de cele mai multe ori, în România nu se găsesc produse de o bună calitate și cei mai mulți copii sunt nevoiți să meargă în străinătate pentru a-și găsi dispozitive potrivite. În anul 2023 am achitat astfel de echipamente în valoare de 80.070 lei.

Povestea lui Cătălin

Cătălin este un adult de 50 de ani, cu SMA tip 3. Pentru Cătălin, lumea s-a sfârșit în 2012, într-o zi de ianuarie, când picioarele nu au mai vrut să-l asculte, obligându-l să-și petreacă restul vieții într-un scaun rulant.

A trebuit să moară și să renască la o nouă viață, trecând prin iadul negării, al neacceptării, al furiei și al tristeții, acuzând boala că i-a răpit propria identitate și șansa la autorealizare. Încarcerat, practic, la etajul doi al unui bloc, în lipsa ajutorului la urcat și coborât scările, s-a retras în sine și s-a izolat de lume. Pasiunea de a călători și a cunoaște oamenii părea sortită morții. Dar, cu ajutorul

unui cărucior electric, Cătălin a început să iasă prin împrejurimi, singur. Cu ajutorul unui PC, a descoperit o nouă lume, chiar și virtuală. O lume în care imaginația putea face ceea ce trupul nu mai reușea.

Pe Cătălin, Asociația Familia SMA l-a ajutat cu achiziționarea unei baterii pentru căruciorul electric (9500 lei), după ce aceasta s-a consumat, lăsându-l, într-o noapte, în mijlocul drumului. El nu avea toți banii necesari, iar asta ar fi însemnat pentru Cătălin alte zile și nopți lungi petrecute în casă, departe de lumea pe care reîncepuse să o îndrăgească și căreia simțea că încă mai are multe să-i ofere.

04 Screening neonatal

Potrivit Centrelor pentru Controlul și Prevenirea Bolilor (CDC), screeningul neonatal identifică afecțiuni care pot afecta sănătatea sau supraviețuirea pe termen lung a copilului. Depistarea, diagnosticarea și intervenția timpurie sunt esențiale în salvarea vieților, dar și pentru a evita dizabilitatea. Aceste acțiuni permit copiilor cu SMA să continue să se dezvolte și să își atingă potențialul maxim.

Și în 2023, Asociația Familia SMA a continuat să susțină, împreună cu Centrul pentru Recuperare Neuropsihomotorie Copii Doctor Nicolae Robănescu din București, proiectul pilot prin care am asigurat teste necesare pentru screening-ul neonatal. În cadrul acestui proiect, în 2023 am asigurat un număr de 500 de teste.

Scopul nostru este de a pune umărul la extinderea programul de screening pentru a oferi șanse la o viață sănătoasă copiilor cu SMA, prin diagnosticare rapidă și acces la tratament în fază presimptomatică.

Detectarea în timp util a SMA la nou-născuți poate însemna eradicarea primei boli neurodegenerative. Poate modifica în mod semnificativ cursul vieții unui copil, făcând diferența între o copilărie cu dizabilități și o copilărie sănătoasă. Diagnosticarea precoce și aplicarea imediată a medicamentelor specifice în primele zile din viața unui copil s-au dovedit a fi cruciale în maximizarea rezultatelor pozitive.



05 Educație pentru sănătate

Pe lângă cele patru mari programe principale, beneficiarii apelează la noi pentru navigarea în sistemul medical, pentru informații cu privire la boală, unde pot găsi anumite echipamente, dispozitive, consumabile sau ce fel de echipamente ortopedice ar fi recomandate în cazul lor (pentru cei care își permit să le achiziționeze).

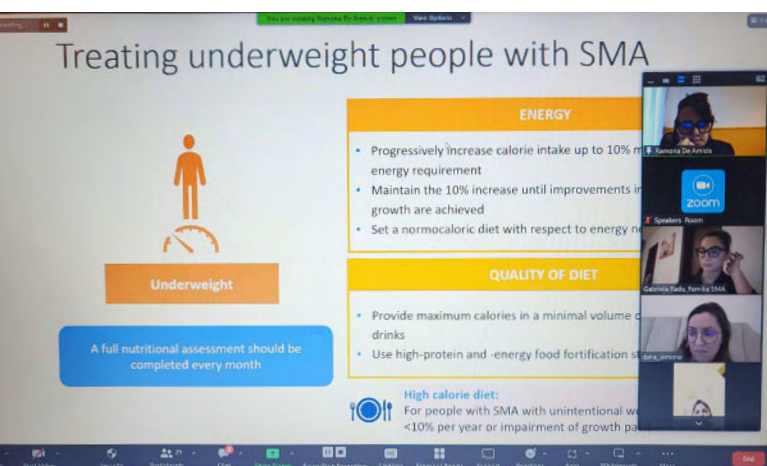
Prin diverse canale de comunicare am desfășurat continuu **campanii de informare și awareness, acceptare și incluziune asupra dizabilității la copiii din România.**

Ținem legătura cu 160 de familii afectate de SMA, iar numărul tot crește, întrucât depunem eforturi proactive pentru a forma o comunitate unită. Modul nostru de operare este acela al relațiilor personale, directe. Ne luăm timpul necesar de a cunoaște

fiecare familie/pacient adult în parte și de a crea o relație de prietenie. Cu acest prilej, am observat că mulți simt nevoia de socializare și comunicare, acest aspect devenind sensibil și dureros după primirea diagnosticului. Cunoaștem foarte bine nevoile și interesele comunității SMA și facem eforturi constante în găsirea soluțiilor pentru problemele pacienților.

În anul 2023, echipa noastră a petrecut 3500 de ore cu beneficiarii la telefon sau prin mesaje, oferind suport și sprijin.

Proiectul “Întâlniri Online pentru Comunitatea SMA”



Reprezintă o inițiativă cu caracter educativ destinată comunității pacienților cu amiotrofie spinală din România, atât pentru pacienții adulți, cât și pentru cei pediatrici, precum și pentru aparținătorii acestora. **Proiectul s-a desfășurat în perioada aprilie-noiembrie 2023 și a fost organizat de către Asociația Familia SMA, în colaborare cu Asociația Pacientul 2.0, cu sprijinul Roche România.**

Subiectele au fost următoarele:

Terapie ocupatională și VitalStim:

prezentări dedicate modalităților de dobândire a independenței în anumite activități pentru copiii cu SMA, inclusiv terapia prin jocuri, și terapiei cu dispozitivul medical logopedic și de recuperare medicală VitalStim, destinată pacienților cu dificultăți de deglutiție sau cu deficiențe la nivelul musculaturii feței. Invitate au fost terapeut Geta Petre și asistent medical fizioterapie Cristina Cozma, de la Centrul de Recuperare Neuropsihomotorie Copii Dr. Nicolae Robănescu.

Kinetoterapie și prezentarea aplicației Tiny Trainers:

sesiune de întrebări și răspunsuri privind tehnicile și metodele de recuperare, posturările, importanța corsetelor, ortezelor și utilajelor etc, alături de kinetoterapeut Ira Sarev.

Neurologie:

educație medicală necesară pentru a dezvolta o relație deschisă cu medicii. Invitata noastră a fost dr. Epure Diana de la Spitalul Clinic pentru Copii Dr. Victor Gomoiu.

Nutriție optimă în amiotrofia spinală:

În lipsa unor ghiduri de nutriție în atrofia musculară spinală, Dr. Ramona de Amicis, medic și cercetător la Universitatea din Milano și la ICANS, cu o vastă experiență în domeniul studiilor privind nutriția și SMA, a răspuns la toate întrebările legate de acest subiect

Management respirator:

profesorul John R. Bach, de la Rutgers New Jersey Medical School, cu o experiență de 47 de ani în domeniul amiotrofiei spinale, a oferit cunoștințe valoroase legate de acest aspect al îngrijirii pacienților cu SMA.

06 Alte acțiuni

Mărțișoare pentru suflet

De 1 Martie, am achiziționat de la o mamă a unui copil cu SMA un număr de 74 de mărțișoare lucrate manual, pe care le-am trimis femeilor din comunitatea SMA, fete, mame sau femei cu SMA. Mama de la care am achiziționat a primit, astfel, din partea noastră, o parte din banii necesari pentru terapiile copilului, iar comunitatea feminină a avut parte de o surpriză minunată.



„Daruri pentru comunitatea SMA”

În fiecare an, de Paște și de Crăciun demarăm campania prin care fiecare persoană înscrisă primește un cadou din partea noastră. Cadoul poate fi reprezentativ pentru SMA, poate acoperi o anumită nevoie medicală sau ocupațională, însă în general ținem cont de dorințele și nevoile personale ale fiecărui beneficiar.

De Paște, am îndeplinit nevoile medicale pentru 50 de copii și adulți cu SMA (măști de bipap, circuite de bipap și cough assist, sonde, kituri pentru aspiratoare de secreții, etc).

De Crăciun, am făcut daruri în valoare de 2500 de euro, bucurând 70 de persoane.



1 iunie – Ziua Copilului

Cu această ocazie, am pregătit 100 de pachete și le-am dus copiilor cu SMA internați la Spitalul Nicolae Robănescu. A fost o adevărată serbare, cu animatori, muzică și baloane.

În plus, s-a sărbătorit și redeschiderea spațiului terapeutic de grup din inițiativa terapeutului ocupațional Georgeta Petre. La acesta am participat și noi prin donarea unei table de scris cu funcție dublă (și de masă), plus markerele și bureții necesari, și multe, multe jucării de tot felul, atât de importante pentru copiii internați câte 2 săptămâni pentru recuperare.



Proiect Burse de terapii Movement Lesson la Viena

Mișcarea și coordonarea mișcărilor reprezintă adeseori o sarcină imposibilă pentru copiii care se nasc cu SMA și care nu le pot iniția, stimula sau îmbunătăți prin propriile abilități. De aceea, oportunitatea de a beneficia de o terapie alternativă, care utilizează rotația și atingerea blândă pentru a învăța corpul cum să-și optimizeze mișcarea funcțională, e mai mult decât binevenită pentru ei.

Astfel, în 2023, am facilitat, în premieră, sesiuni de terapie intensivă la Viena, terapie denumită Movement Lesson, pentru 2 dintre cei 4 copii participanți (toți născuți înainte de apariția tratamentelor pentru SMA), achitând cheltuielile cu terapiile, dar și o parte din cele cu transportul și cazarea terapeutului englez, în valoare de **10.000 de lei**.

Cei 4 copii, Carolina, M., A. și Alex, cu vârste cuprinse între 5 și 7 ani, s-au împrietenit atât unii cu alții, cât și cu Scott, terapeutul venit din UK. De asemenea, între terapeut și părinți s-a creat o legătură care s-a sudat cu fiecare ședință, prin empatie, fiindcă Scott nu este doar un profesionist desăvârșit, ci și tatăl unei fete diagnosticate cu paralizie cerebrală.

În cele 32 de ore de terapie, susținute în câteva zile, mișcările copiilor s-au îmbunătățit considerabil, iar părinții au înțeles mai bine ce înseamnă mișcarea și cum e făcut corpul uman să se miște.

Bucuria de a descoperi binecuvântările mișcării i-a transformat pe copii în niște luptători mici, amuzanți și foarte inteligenți, fiindcă prin mișcare copiii ajung să-și simtă propriul corp, să-l cunoască și să integreze aceste senzații fizice într-o percepție de sine sănătoasă. Căci mișcarea nu aduce doar beneficii fizice, ci și cognitive.



Am contribuit la organizarea atelierului interactiv și educațional dedicat copiilor cu amiotrofie spinală din cadrul proiectului POVAȚĂ, implementat de Cosmina David de la Fundația Leaders.

Pe 15 iunie 2023, la Evergreen Events Amara, copiii cu SMA și familiile lor s-au întâlnit și au învățat cum se vopește lâna în mod natural, lucrând manual diverse figurine din povestea spusă de Cosmina.

Noi am asigurat toate materialele de lucru pentru copii și transportul câtorva familii care au avut nevoie, venind de mai departe. La atelier au participat Cristina Alistar, psiholog, și Alina, terapeut, de la Centrul Logo-Pici Ialomița, care au ajutat copiii la lucru.



07 Prevenția SMA

În prezent, în România, C.N.A.S. decontează trei tratamente pentru pacienții diagnosticați cu Amiotrofie Spinală (SMA).

Acestea sunt: Spinraza, Evrysdi, Zolgensma.

Studiile au arătat că aplicarea acestor tratamente în stadiul pre-simptomatic are cel mai mare impact în viața copiilor cu SMA.

Practic, în 36 de ore copilul beneficiază de tratament, este oprită evoluția bolii și acesta poate să ducă o viață normală. Acest lucru face diferența între o viață tipică și o viață cu dizabilități.

Pentru ca acest lucru să se întâmple însă, sunt necesare atât creșterea gradului de conștientizare și educație în societate despre SMA și importanța diagnosticului precoce și a tratamentului, cât și acțiuni de advocacy, îndreptate spre realizarea unei prevenții concrete și eficiente.

Conștientizare

Soluția pentru diagnosticarea precoce și accesul în timp util la tratament poate fi screeningul neonatal pentru SMA. Prin acest demers este evitată diagnosticarea tardivă, după multe investigații, lucru care are consecințe dezastruoase în procesul tratamentului și al recuperării pacientului cu SMA. **Deși importanța screeningul neonatal pentru SMA este recunoscută la nivel mondial, devenind program de stat în multe țări din Europa de Vest, în prezent, în maternitățile din România nu este o procedură obligatorie.**

Prin facilitarea diagnosticului precoce și a accesului la tratament presimptomatic nu numai că se poate îmbunătăți prognosticul și calitatea vieții copiilor afectați de SMA, dar poate aduce beneficii semnificative pentru sistemul de sănătate în ansamblu, prin reducerea costurilor și îmbunătățirea calității îngrijirii medicale. Familia este într-adevăr nucleul societății și ceea ce afectează familia cu siguranță afectează și societatea.

Elocventă pentru necesitatea diagnosticului precoce prin screening neonatal, ca măsură de prevenție, este povestea lui Victor, născut într-o familie cu părinți sănătoși și frați sănătoși. Dacă punem la socoteală că, prin diagnosticarea unui nou-născut cu SMA, realizată prin screening neonatal pentru SMA, au fost depistați indirect două rude ale acestuia, vom înțelege mai exact cât de util este acest demers în gestionarea atrofiei musculare spinale la nivel național.

Povestea lui Victor

Victor e al treilea copil al familiei Bălan. O familie din Republica Moldova, care se mândrește cu doi băieți și două fete. După nașterea celor două fetițe sănătoase, părinții lui Victor nu se așteptau ca băiețelul să aibă vreo problemă genetică. Poate că nici medicii, care, puși în fața unui caz peste cunoștințele lor, i-au pus aceeași etichetă stupidă, primită de mulți copii cu SMA la începutul investigațiilor: „e posibil să fie un pic mai lenș copilul”. De aceea la 6 luni copilul nu se putea rostogoli, de aceea la 7-8 luni nu putea sta în funduleț, de aceea la un an nu-și putea ține spatele drept. De lene.

La insistența mamei, Victor a fost supus unor investigații serioase, tomografie cap și coloană, teste genetice repetate la 5 luni, al căror rezultat nu numai că s-a lăsat așteptat, dar n-au lămurit situația băiatului: „boală musculară necunoscută”.





La un an și șapte luni, Victor nu era încă diagnosticat, iar părinții au început să ia lucrurile pe băjbăite: centre de recuperare, kinetoterapie, bazin. Însă lucrurile se complicau pe de altă parte. La un an și opt luni, Victor a făcut o viroză respiratorie din cauza căreia a ajuns în spital, cu saturația de oxigen îngrijorător de mică. Așa a început naveta spital-acasă, ba că are alergii, ba că n-are, fără să reușească nimeni să dea de cap problemei reale cu care Victor se confrunta. La 2 ani și 2 luni, au mai făcut un test genetic la Iași, cu același rezultat incert, și abia la a patra încercare, după încă 3 luni, rezultatul a fost concludent: SMA tip 2.

În competiția cu boala, Victor a pierdut nu doar timp, ci și resurse fizice. Pe lângă faptul că s-au instalat scolioza și atrofia musculară din ce în ce mai severă, a pierdut din capacitatea pulmonară, iar nevoile lui au crescut exponențial. Iar acum este dependent de un cough assist, pe care l-a primit de la noi, plus consumabile (baterii, filtre antibacteriene, măști, circuite) și de un aspirator de secreții.

Valoarea tuturor acestor dispozitive depășește 35.000 lei. Iar suma necesară unei familii cu un copil cu amiotrofie spinală cu tip 1 sau 2 poate depăși cu ușurință 100.000 lei/anual pentru îngrijirile medicale.

Advocacy

Doctorița Andrada Mirea, director medical de la Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii „Dr. Nicolae Robănescu din București”, a subliniat importanța screeningului neonatal pentru SMA într-o declarație cu ocazia Zilei Internaționale a Persoanelor cu Dizabilități:

„Începând cu 1 august 2022, la centrul nostru a început derularea unui program de screening neonatal, care este un studiu de fezabilitate pentru un program la nivel național în ceea ce privește depistarea presimptomatică din perioada neonatală a amiotrofiei spinale. Acest program pilot a putut să demareze cu sprijinul Asociației Familiei SMA. Astfel, primii nou născuți au fost testați datorită kit-urilor pe care le-a donat această asociație.

Maternitățile înscrise în proiect, colegii noștri neonatologi, alături de asistente, de mămicile care acceptă și semnează consimțământul informat de prelevare a probei ADN sunt cei care sprijină acest proiect.

De ce este important să știm din timp de amiotrofia spinală și de ce este important să știm încă dinainte de a debuta simptomatologia? Este foarte simplu. Este mai ușor să tratezi devreme, atunci când simptomele încă nu s-au instalat, pentru că neuronii motori, care sunt afectați în cadrul acestei patologii, nu au murit și pot fi salvați prin acordarea unui tratament în faza presimptomatică. Prin urmare, gestul făcut de Asociația Familia SMA și ceilalți care au sprijinit acest demers este un gest nobil. De asemenea, este un demers care ar trebui inițializat de urgență la nivel național și sprijinit de autorități, astfel încât pacienții cu amiotrofie spinală, dacă sunt tratați presimptomatic, au șansa la o viață normală, au șansa la o viață fără dizabilități.”

08 Nevoile specifice ale copiilor și adulților cu SMA

Primim adeseori mesaje de mulțumire de la părinții copiilor cu SMA pe care i-am ajutat. Știm că fiecare leu cheltuit pentru terapii, dispozitive medicale, aparate ortopedice, consumabile etc, îi scutesc pe aceștia de multe lipsuri, spaime, drumuri la spital, internări, tergiversări și ridicări din umeri.

Știm că viața unui astfel de copil depinde de promptitudinea și eficiența cu care se intervine și este asistat. Stresul și anxietatea unui părinte care trebuie să înțeleagă rapid și din mers ce i se întâmplă zi de zi copilului său sunt copleșitoare. Nici măcar n-a auzit, până la primirea diagnosticului de SMA, de cuvinte amănunțite precum: cough assist, balon Ruben, pulsoximetru, aspirator de secreții, verticalizator etc.

Cough assist, de exemplu, nu este decontat în România, iar costul său îl face imposibil de cumpărat, pentru multe familii. Imaginați-vă că dispozitivul acesta, folosit zilnic, ajută persoanele cu SMA să respire mai bine, contribuind la expansiunea plămânilor și menținerea căilor respiratorii curate și libere.

Și imaginați-vă că nu dispuneți de 6000 de euro să-l achiziționați, deși viața copilului dumneavoastră depinde de asta. Și niciunul dintre lucrurile enumerate mai sus nu este decontat. Nici ședințele de kinetoterapie, fizioterapie. În totalitate, nici scaunele rulante nu sunt decontate, nici corsetele, ortezele și câte și mai câte.

Nu doar că acești părinți greu încercați nu dispun de resurse financiare, nici nu știu de unde să le ceară sau cum să le folosească. De aceea, misiunea noastră este să-i sprijinim sub toate aspectele: material, emoțional, educativ.



**Ne mândrim cu copiii
din Familia SMA!**



Parteneriate

Încă de la începutul activității noastre am înțeles că menirea asociației nu este numai aceea de mediator între nevoile copiilor și adulților cu SMA și cei care au resursele necesare de a-i ajuta, ci și de catalizator pentru comunitatea SMA.

Ne-am conectat la nivelul valorilor umane fundamentale, în care înțelegerea este legea nescrisă a omeniei.

Și i-am adus lângă noi, în Familia noastră, ca să putem împreună să susținem cauza celor care au nevoie de mâinile și de picioarele noastre pentru a putea merge mai departe în viață.

SUPERHEROES



HEROES



KNIGHTS



PROTECTORS



Modalități de implicare

Considerăm că trebuie să prețuim viața și să-i ajutăm și pe ei, copiii și adulții cu SMA să și-o prețuiască și s-o trăiască din plin, fiindcă niciun om nu e de prisos pe lumea asta și fiecare om are ceva bun de dăruit.

PERSOANE FIZICE

FINANCIAR

Donații online
one time sau
abonament lunar sau
virament în contul
bancar al asociației

Formularul 230
redirecționarea
a 3,5% din
impozitul pe
venit

MATERIAL

Donații în obiecte
pe care nu le mai
folosești pe care le
putem valorifica pe
grupul de Facebook
(licitații caritabile)

Voluntariat
la evenimente/acțiuni

Donarea zilei de naștere
pe Galantom

COMPANII

**Contract de
sponsorizare**

**Sponsorizare prin
Declarația 177**

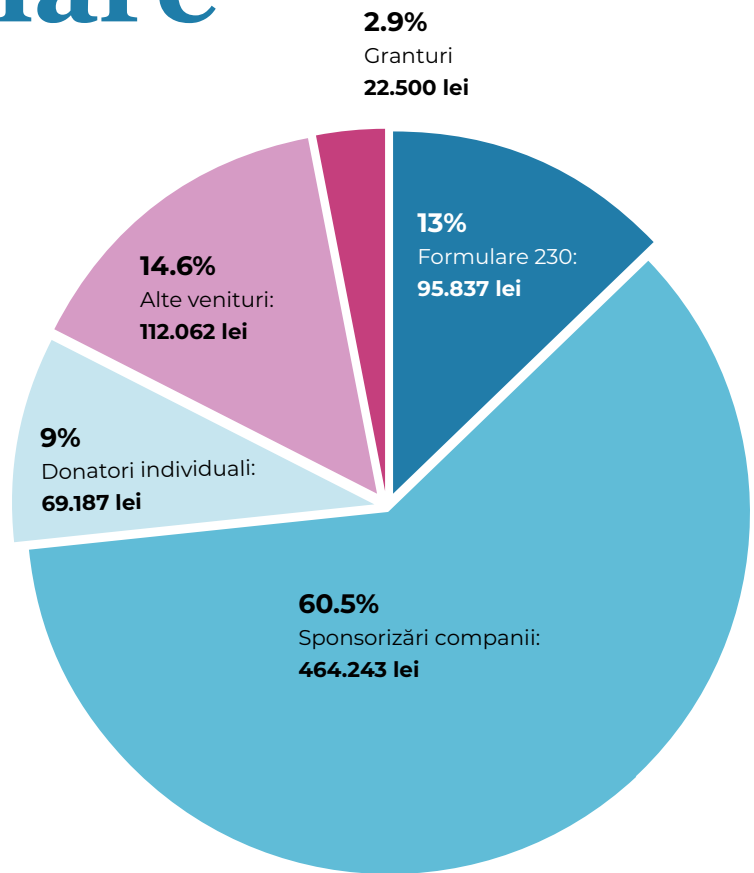
**Donații de
produse sau
servicii**

**Evenimente
caritabile interne**

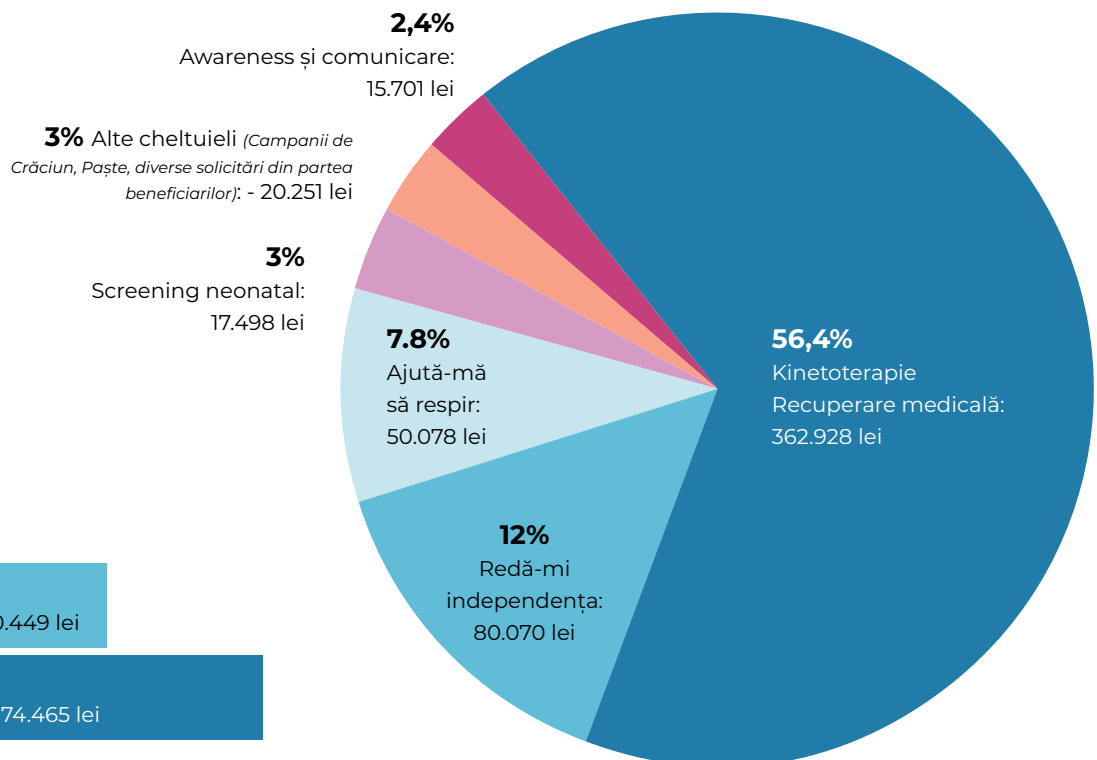
**Prezentarea
cauzei către
angajați**

Date financiare

Total venituri 2023:
763.829 lei



Total cheltuieli:
641.440 lei



3,4%
Cheltuieli administrative: 20.449 lei

12%
Fundraising și comunicare: 74.465 lei



Conturi bancare:

RO47BTRLRONCRT0502746901 | RO94BTRLEURCRT0502746901

☎ 0721 577 029

✉ contact@familiasma.com

📘 Asociația Familia SMA

📷 [familiasma_ong](https://www.instagram.com/familiasma_ong)

www.familiasma.ro