



Raport anual de activitate Asociația Familia SMA

anul 2024

*Giving hope,
offering help.*

Cuprins

Cuvânt înainte	03
Informații generale	04
Cine este în Familia SMA?	06
Ce am făcut în 2024	07
Parteneriate	26
Transparența sponsorizărilor din domeniul sănătății	28
Rețea de sprijin și colaborare	28
Modalități de implicare	29
Date financiare	30

Cuvânt înainte

Toată viața mi-am dorit normalitate. Am vânat-o de-a dreptul și am fugit de tot ce are legătură cu dizabilitatea, crezând că cele două sunt în contradicție.

Așa am ajuns la aproape 28 de ani, fără să știu cu adevărat ce înseamnă diagnosticul meu. Doar un nume de boală, trecut de un medic pe o foaie, pe când aveam în jur de 9 luni. Fără investigații amănunțite, doar o privire fugitivă și un verdict: „are Werding Hoffman”.

Odată ce am făcut testul genetic și am început tratamentul, viața mea a devenit alta. Am aflat, dintr-o dată, că nu sunt singură pe lume. Că sunt mulți alți oameni ca mine – mai mulți decât aș fi crezut vreodată. Acum aveam un scop. Știam cu ce mă lupt – cu atrofia musculară spinală tip 2 – și că trebuie să fac tot ce-mi stă în putință să înving.

Apoi, în toamna lui 2024, am primit un mesaj de la Gabriela, Președinta asociației. Am intrat în comunitatea SMA, din care fac parte cu bucurie. Universul meu s-a schimbat, la propriu și la figurat. Am descoperit oameni frumoși care mă inspiră și mă motivează să îmi depășesc limitele și să fiu de ajutor.

Am învățat ce înseamnă fundraising-ul și câte uși ți se închid în față până reușești să deschizi un geam. Am descoperit că nu e o rușine să ceri, atâta timp cât ai un scop bine definit și faci un lucru nobil. Pentru că da, vin din generația în care dizabilitatea era întâmpinată cu priviri aruncate pe furiș, cu bani întinși pe stradă de persoane care n-aveau habar cum altfel să reacționeze la vederea unui scaun rulant.

Zi de zi văd cazuri – unele mai ușoare, altele cât se poate de grave – și îmi dau seama că emoțiile mă pot sabota. Adesea sunt nevoită să iau frica pentru viitor (inclusiv al meu) și tristețea în brațe... și să mut munții împreună cu ele.

Sunt profund recunoscătoare pentru tot ce înseamnă Asociația Familia SMA: pentru sprijinul în terapii, pentru că m-a ajutat să înțeleg că normalitate este starea în care te accepți așa cum ești. Și pentru că e a doua mea familie.



Dana Mierluț

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.

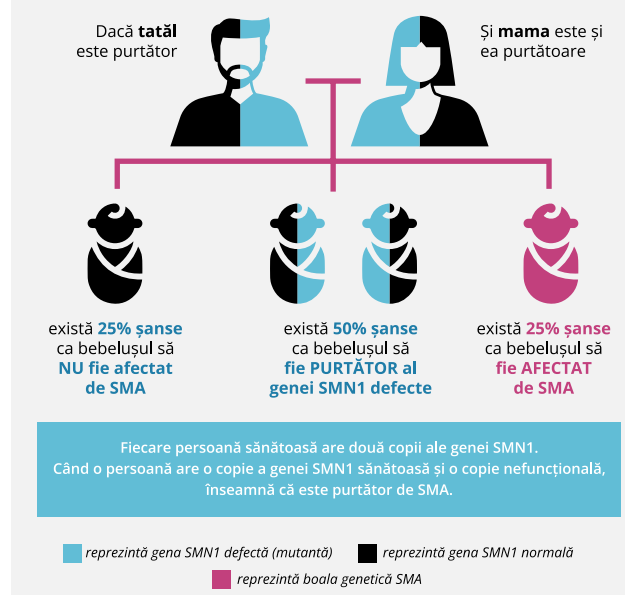
Transmitere genetică:

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

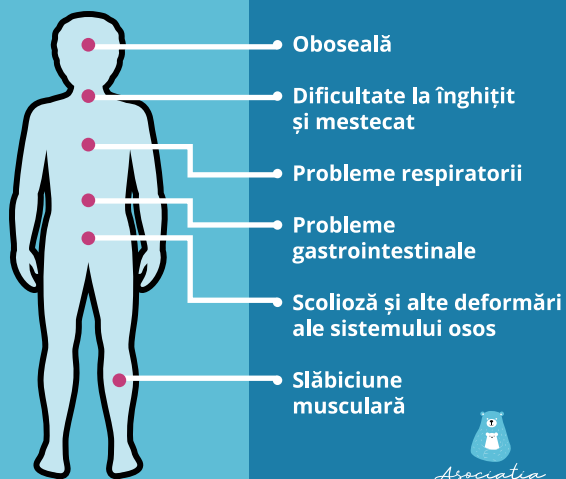
Incidența:

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 (dacă e cazul, actualizează)**. 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?



206

**Copii
ajutați**



440

**Părinți/aparținători
ajutați**



80

**Companii
partenere**



710

**Donatori
individuali**



20

**Dispozitive medicale
oferite gratuit**



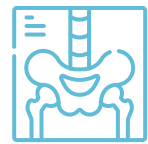
2500

**Consumabile
medicale**



2900

**Ore de kinetoterapie
achitate**



2500

**Teste de
screening oferite**



Ce am făcut în 2024:

La Asociația Familia SMA, avem mai multe programe, acordând în egală măsură atât sprijin material personalizat, cât și support psiho-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:

- Daruri pentru comunitatea SMA
- 1 Iunie – Ziua Copilului în spitale

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.



Ewopharma Romania și Novartis Romania au sprijinit acest program printr-un proiect de amploare, numit „Kinetoterapie și consiliere psihologică pentru pacienții cu SMA”. **Ewopharma a donat 120.000 lei și Novartis 50.000 lei, acoperind împreună costurile a 1536 ședințe, dintre care 1411 ședințe de kinetoterapie și 125 de consiliere psihologică, pentru 75 de pacienți, copii și adulți cu SMA.**



Prin acest program, **102** persoane au beneficiat GRATUIT de ședințe de kinetoterapie.

Povestea lui Marius

Atunci când SMA face parte din viața ta timp de 43 de ani și ajungi să nu mai poți mișca decât degetele mâinii drepte, viața nu pare să-ți mai dea motive de bucurie și dorință de a lupta pentru o stare mai bună. În ultimii câțiva ani însă, de când au fost aprobate și în România tratamentele pentru SMA, am întâlnit oameni care mi-au întins o mână de ajutor și m-au făcut să înțeleg că am pentru ce să lupt. Fără puterea lor de convingere, fără implicarea lor empatică, poate nu aș fi conștientizat importanța kinetoterapiei în paralel cu tratamentul, pentru maximizarea eficienței acestuia, și mi-aș fi spus sinea mea: „De unde să mai scot bani și pentru asta?! Statul nu decontează! Altele sunt acum urgențele financiare ale familiei! Poate mai încolo, altădată!”

Dar o persoană cu SMA știe cel mai bine că „altădată” poate deveni foarte curând „niciodată”. Așa că mi-am înfrânt aceste gânduri rele, iar Dumnezeu mi-a scos în cale kinetoterapeuți dedicați, care m-au ajutat atât cât se putea în contextul bolii mele. Asociația Familia SMA, prin programul lor „Fondul de kineto”, mi-a ușurat considerabil presiunea financiară și m-a motivat să continuu ședințele, spre binele meu.

Dar Asociația Familia SMA nu produce nici mașini, nu are afaceri imobiliare și nici nu exploatează minereuri rare, așa că oricâtă bunăvoință ar fi avut, nu ar fi putut aduce bucurie familiilor care luptă zi de zi cu SMA, dacă nu ar fi sponsorii și donatorii cu inimă generoasă. Deși nu se confruntă direct cu această afecțiune, înțeleg că binele nostru este și binele lor.



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

În 2024 am achitat terapii de recuperare (kinetoterapie, hidroterapie și alte terapii), în valoare de **336.383** de lei.

02 Ajută-mă să respir

Întrucât 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-invasive (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.

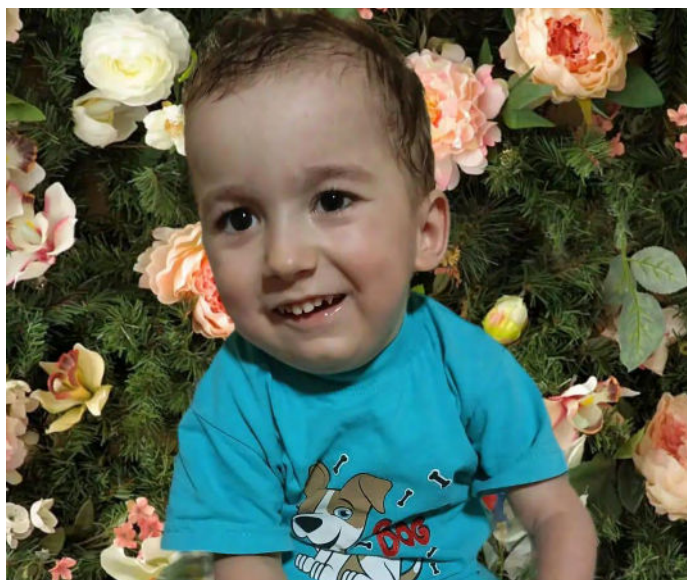
Povestea lui Denis

Cu Denis ne-am întâlnit prima dată în 2024, la „Școala de vară pentru familiile cu SMA”. Are trei ani, o privire ageră și-un zâmbet cuceritor. Aflăm că iubește mașinuțele, desenele și păturica preferată, de care refuză să se despartă indiferent unde pleacă. Până aici, toate par normale, așa cum normal a părut totul la nașterea sa. Doar mama lui, încă din ultimele luni de sarcină, presimțea că ceva nu este în regulă cu copilul. Iar presimțirea ei sumbră s-a adeverit când Denis a împlinit patru luni și a primit diagnosticul: SMA tip 1 grav.

În inocența lui, la cei trei ani ai săi, Denis continuă să lupte pentru viață cu o tărie de care puțini adulți ar da dovadă. Pe lângă dispozitivele medicale și consumabile, el are nevoie și de un **scaun rulant special, un verticalizator, orteze scurte pentru picioare, corsete și materiale consumabile.** Fără acestea, chiar și un erou ca Denis ar putea să piardă lupta.



În 2024, am achitat dispozitive medicale și consumabile în valoare de **137.002** de 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.

Suma decontată de CNAS pentru acestea e foarte mică. 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. O vizită în Italia la **cel mai bun producător de echipamente ortopedice** poate ajunge la **4000 de euro**, întrucât, pe lângă costul în sine al dispozitivelor, se adaugă și costuri de cazare și transport.



În total, în anul 2024, am achitat echipamente ortopedice în valoare de 82.608 de lei.

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.

99% din copiii diagnosticați prin screening neonatal pentru SMA, pot avea o copilărie fără dizabilități dacă li se aplică tratamentul (oricare dintre ele) presimptomatic. Acest lucru înseamnă evitarea unei vieți trăite în spital, terapii de recuperare, dispozitive medicale de respirat și tuse asistată, echipamente ortopedice, stres.

În cadrul acestui proiect, în 2024 am asigurat din fonduri private un număr de **2500 de teste**, pentru nou-născuții din 25 de maternități din toată țara.

Lista maternităților:

Spitalul Județean de Urgență Alexandria
 Spitalul Universitar de Urgență Elias București
 Spitalul Municipal Oltenița
 Spitalul Județean de Urgență Slobozia
 Spitalul de Obstetrică- Ginecologie Buftea
 Spitalul Județean de Urgență Ilfov
 Spitalul Județean de Urgență Giurgiu
 Spitalul Universitar de Urgență București
 Spitalul Orășenesc Videle
 Spitalul Clinic „Nicolae Malaxa” București
 Spitalul Clinic ”Dr.I. Cantacuzino” București
 Spitalul Clinic C.F.2- București
 Maternitatea Bucur- Spitalul Clinic de Urgență „Sfântul Ioan” București
 Spitalul Clinic de Urgență „Sf.Pantelimon” București
 Spitalul Județean de Urgență Dr.Pompei

Samarian Călărași
 Spitalul Clinic Sanador București
 Maternitatea Medlife București
 Spitalul Clinic Filantropia - București
 Institutul pentru Ocrotirea Mamei și Copilului Alessandrescu- Rusescu – Obstetrică – Ginecologie București
 Spitalul Clinic Județean de Urgență Sf Andrei Constanța
 Spitalul Privat de Obstetrică Ginecologie Constanța
 Armonia Hospital Constanța
 Spitalul Orășenesc Vălenii de Munte
 Spitalul Județean de Urgență „Dr. Constantin Opriș”Baia Mare
 Spitalul Clinic de Obstetrică Ginecologie „Prof Dr. Panait Sîrbu” București

Relevantă pentru importanța crucială a implementării screening-ului neonatal pentru SMA în toate maternitățile din România, prin program de stat, este situația maternității din Constanța, care s-a alăturat proiectului în luna iunie 2024, unde la doar câteva zile de la începerea testărilor s-a depistat un nou-născut cu SMA.

Povestea fratilor Juduc



Pare de necrezut că un băiețel român născut în Marea Britanie, în vârstă de 6 luni, cu evidente simptome ale unei boli neuromusculare, a trebuit să aștepte o jumătate de an o programare la un consult neurologic. Și mai de necrezut e că diagnosticul de SMA tip 1, primit după încă o jumătate de an, n-a tras un semnal de alarmă pentru medicii englezi că sora lui, nou-născută, trebuie să fie testată de urgență pentru SMA, deși mama a insistat. I s-a cerut să facă programare și să aștepte. Însă atrofia musculară spinală nu ține cont de „programări”. Dacă nu se intervine la timp, copilul pierde nu doar timp, ci și resurse fizice ca să mai ducă eficient această luptă.

Mama ne-a contactat, cerându-ne ajutorul pentru terapiile băiatului, acum în vârstă de un an și șapte luni. Când am aflat că băiețelul are o soră nou-născută, netestată pentru SMA, ne-am mobilizat imediat. Chiar dacă mama nu avea documente în limba română, asociația i-a facilitat o programare, de pe o zi pe alta, la Robănescu. Fără birocrație, fiindcă viața e mai mult decât un certificat de naștere într-o limbă oarecare. Într-o zi de luni s-a făcut programarea pentru ziua de marți, iar **la sfârșitul zilei avea și diagnosticul și evaluarea făcută: SMA tip 2 presimptomatic.**

Dacă acești doi copii ar fi beneficiat de screening neonatal pentru SMA la naștere, altfel ar fi stat lucrurile. Din fericire, prin intervenția rapidă a Asociației Familia SMA, **Kate a fost salvată la timp. Băiețelul, William, încă luptă cu simptomatologia bolii și, deși face terapii și tratament, progresele sunt mici și anevoioase, fiindcă el a pierdut startul în lupta cu SMA.**

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 250 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 2024, echipa noastră a petrecut **4000 de ore** cu beneficiarii la telefon sau prin mesaje, **oferind suport și sprijin.**

Evenimente

Am participat la conferința “Împreună pentru excelență în bolile neuromusculare”, organizată de Spitalul Nicolae Robănescu din București, unde s-a lansat Academia de Boli Neuromusculare.

La acest eveniment, care a avut loc pe 13-14 ianuarie 2024, Asociația Familia SMA a pledat pentru necesitatea instruirii specialiștilor în amiotrofie spinală. Nu-i de ajuns ca un medic să dorească să salveze viața cuiva, trebuie să știe și cum. În SMA, asta înseamnă aplicarea protocoalelor internaționale pentru îngrijirea acestor pacienți.



În luna mai, am participat la Forumul Național al Asociațiilor de Pacienți, organizat de Coaliția Organizațiilor Pacienților cu Afecțiuni Cronice din România (COPAC).

Au fost invitați reprezentanți ai Parlamentului, Guvernului, ai conducerii CNAS, Agenției Naționale a Medicamentului, Colegiului Medicilor din România, Colegiului Farmaciștilor din România, fiind deschiși la dialog despre situația pacienților cu diverse afecțiuni din România și necesitățile lor. În continuare, este nevoie de terapii și consumabile medicale decontate de stat, precum și de echipamente ortopedice de bună calitate decontate integral.



În iunie 2024, am participat la prima ediție a Novartis România & PAGs Forum. Pentru noi, parteneriatele și colaborarea reprezintă un pilon primordial pentru progresul în îngrijirea și suportul pacienților.



Școala de vară pentru familiile cu SMA

În luna august, la Comarnic, am organizat prima ediție a Școlii de vară pentru familiile cu SMA. A fost o școală fără austeritatea unei instituții, ținută într-un cadru familiar, intim, în care discuțiile, au avut mai multă consistență, au fost mai revelatoare și mai bine primite de cei prezenți.

Am vorbit deschis despre nevoile copiilor și am pus la cale un plan prin care aceștia să beneficieze de aparatură, echipamente și asistența medicală adecvată. Am susținut ateliere de nutriție, ședințe de masaj și neurofeedback.



Proiectul “Întâlniri Online pentru Comunitatea SMA”

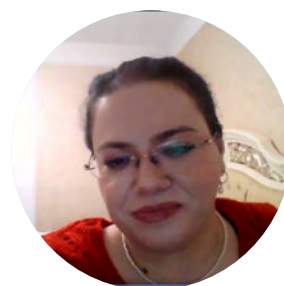
Reprezintă o inițiativă cu caracter educativ destinată comunității pacienților cu amiotrofie spinală din România, atât pentru pacienții adulți, cât și pentru cei pediatrici, precum și pentru aparținătorii acestora.

În cadrul acestui proiect, pe 3 decembrie, de Ziua Internațională a Persoanelor cu Dizabilități, am organizat evenimentul online „Curajul de a trăi: Dincolo de SMA”, la care am invitat trei adulți cu SMA, cu trei povești de viață incredibile, care să inspire comunitatea SMA și să-i dea curajul de a privi cu speranță spre viitor:



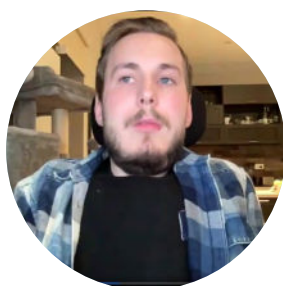
Andra (Alexandra) Homănă

„Sunt definiția ambiției și a iubirii profunde pentru viață, un om emotiv și empatic, capabil să simtă adânc fiecare trăire și să se conecteze cu cei din jur.”



Andreea Nechita

„Sunt deținătoarea unui accesoriu mai puțin feminin din anul 2008: scaunul rulant. Chiar dacă boala mi-a «furat» din bucuriile vieții, am reușit să îmi creez un drum prin care să-i ajut pe ceilalți.”



Dragoș Judele

„Am o viață foarte activă și consider că asta a venit datorită, și nu doar în ciuda faptului că m-am născut cu SMA.”

Workshop Managementul respirator în bolile neuromusculare.

Pe data de 15 mai 2024, a avut loc la Spitalul Clinic de Psihiatrie Prof. Dr. Alexandru Obregia din București, Workshopul „Managementul Respirator al Bolilor Neuromusculare”, organizat de Societatea Română de Neurologie Pediatrică în parteneriat cu Asociația Familia SMA și cu sprijinul partenerilor noștri strategici, Ewopharma România, Novartis România și Roche România.

Participanții au fost medici specialiști în pediatrie, pneumologie, anestezie, recuperare, kinetoterapeuți, fizioterapeuți, părinți ai copiilor cu SMA, în număr de 70 de persoane.

Profesioniștii din domeniul medical și-au îmbunătățit cunoștințele despre ventilația non-invazivă și îngrijirea pacienților cu SMA. Profesioniștii au creat rețele profesionale și colaborări interdisciplinare. S-au creat relații de colaborare și între asociația de pacienți și alți medici. Familiile și-au îmbunătățit înțelegerea și capacitatea de a gestiona îngrijirea respiratorie la domiciliu. Familiile și-au clarificat întrebările specifice și au redus anxietatea legată de îngrijirea copiilor cu SMA. Asociația a diseminat informațiile către întreaga comunitate de pacienți.

Ghiduri în limba română despre nutriție și management respirator în SMA



Asociația Familia SMA, cu sprijinul sponsorului Roche România, a publicat broșurile informative „Managementul nutrițional în atrofia musculară spinală” și „Management respirator în atrofia musculară spinală”, câte 300 de exemplare din fiecare. Aceste broșuri au fost puse gratuit la dispoziția pacienților cu SMA și a aparținătorilor acestora, dar și la dispoziția medicilor neurologi/nutriționiști/pneumologi din spitale sau centrele SMA, pentru o mai bună înțelegere și abordare a problemelor de nutriție și respirație specifice acestor pacienți.

Cele două ghiduri conțin reguli esențiale de nutriție și îngrijire respiratorie pentru pacienții cu SMA, extrase în principal din prelegerile, studiile și experiența a doi profesori și medici cu o vastă experiență în domeniu. Este vorba despre Dr. Ramona de Amicis, autoare și coautoare a tuturor studiilor legate de nutriție care au apărut în contextul atrofiei musculare spinale la nivel mondial, și respectiv dr. John Bach, profesor de neurologie, autor a peste 300 de lucrări științifice și recunoscut ca un pionier al ventilației non-invazive.

06 Alte acțiuni

„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 Paste,

63 de persoane, copii și adulți cu SMA,

s-au înscris și au primit un cadou din partea noastră în Campania Daruri pentru Comunitatea SMA, Paște, ediția a VI-a.



Bugetul total alocat acestei campanii a fost de **15.800 lei**.

De Crăciun, am bucurat 65 de beneficiari, astfel:

Pentru 40, am achitat câte
**3 ședințe de
kinetoterapie,**
ca recuperarea și întreținerea
stării lor să fie mai ușoară.

19 micuți au primit **jucării
educative și de
terapie,** menite să-i
înveselească și să le stimuleze
dezvoltarea.

6 au primit
**consumabile
medicale**
esențiale pentru a-și
continua tratamentele.

În total, au fost cheltuiți **18.059 lei**, mulțumită și
sponsorului nostru Blum România, care a sprijinit
această acțiune.

Magia Crăciunului și-a făcut simțită prezența la Spitalul Clinic de Copii Dr. Victor Gomoiu. La secția de Neurologie Pediatrică, **50 de pachete** au ajuns la copiii care fie se aflau la terapii, fie urmau să se interneze zilele următoare.

Și la Spitalul Nicolae Robănescu din București am bucurat copiii care, până și în perioada sărbătorilor, stau internați pentru recuperare. Această acțiune a fost sprijinită de VitalAire România.

1 Iunie – Ziua Copilului în spitale

De 1 iunie, am vizitat secțiile de neurologie pediatrică ale celor trei spitale SMA din București: Spitalul Clinic de Psihiatrie Prof. Dr. Alexandru Obregia, Centrul de Recuperare pentru Copii Dr. Nicolae Robănescu și, spre seară, Spitalul Clinic de Copii Dr. Victor Gomoiu. Copiii au primit cadouri: jucării, dulciuri și gustări sărate. Spiderman și Elsa au fost prezenți pentru a picta copiii pe față, pentru jocuri, voie bună și pentru multe îmbrățișări.

Pentru această acțiune, am pregătit 150 de pachete, în valoare de **15.000 lei**.



07 Prevenția SMA

Credem în tratare, dar prevenția este viitorul!

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.

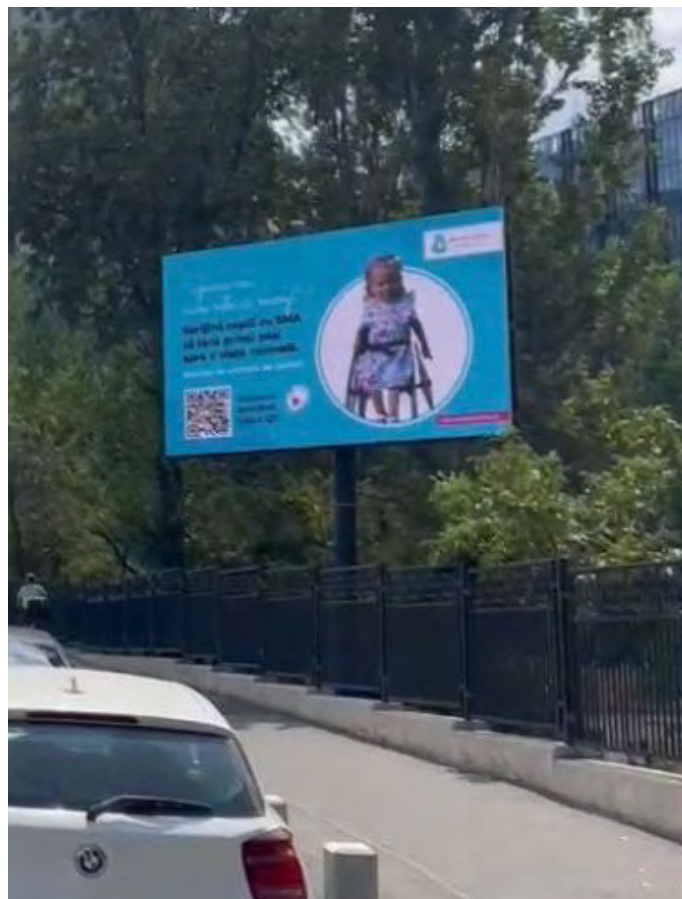
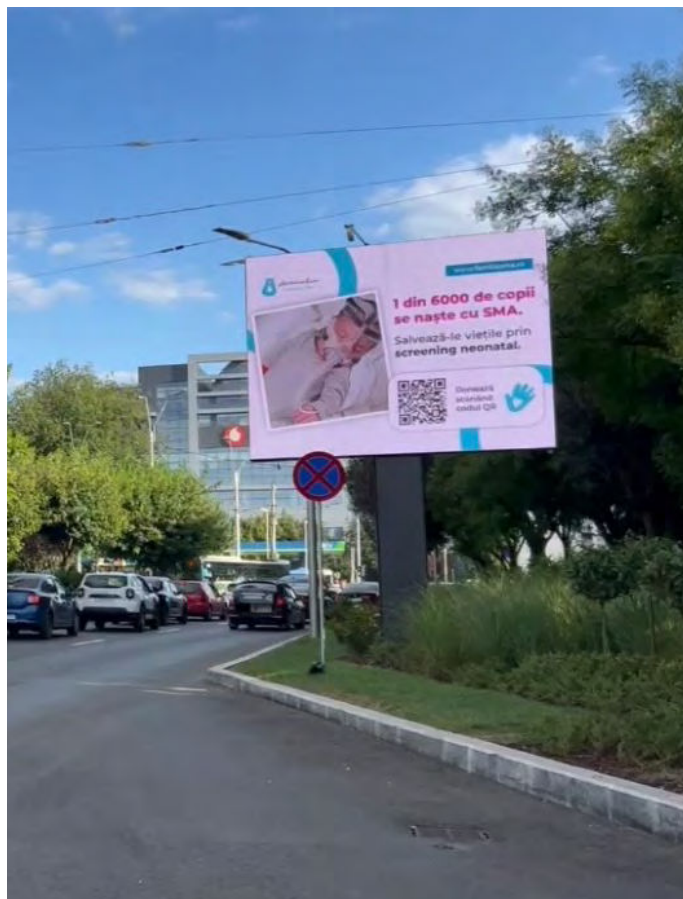
Pentru ca acest lucru să se întâmple însă, sunt necesare atât creșterea gradului de conștientizare și educație în societate despre SMA și importanța diagnosticului precoce și a tratamentului, cât și acțiuni de advocacy, îndreptate spre realizarea unei prevenții concrete și eficiente.

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.

În acest scop, în luna august, dedicată conștientizării amiotrofiei spinale, am amplasat patru panouri în București pentru a crește awareness-ul asupra SMA.



Povestea Elenei



Acum 40 de ani, când s-a născut Elena, speranța de viață pe care o primea un copil diagnosticat cu SMA tip 2 era de cel mult 14 ani. Nu exista un tratament, nu existau protocoale de îngrijire, nu exista o conștientizare la nivelul societății despre această afecțiune genetică, care să facă integrarea acestor copii, dintre care unii deveneau adulți invalizi, într-un mod benefic pentru toată lumea.

Elena s-a născut într-o familie cu patru copii, dintre care toate cele trei fete afectate de SMA. Pe prima surioară nu a cunoscut-o, a murit la vârsta de doi ani. După fratele ei, s-a născut cealaltă soră mai mare a Elenei. Între ele nu era decât o diferență de un an și două luni, amândouă aveau SMA tip 2, însă inima surorii mai mari s-a oprit la 13 ani, din cauza unei răceli care i-a cauzat insuficiență respiratorie. Acela a fost momentul de cotitură în destinul Elenei, când a înțeles că lupta pentru viață merită orice sacrificiu.

A devenit o femeie frumoasă cu SMA, care s-a îndrăgostit, s-a căsătorit, dar căreia i se spusese că nu poate avea copii. Ar fi putut s-o coste viața, și pe a ei, și pe a copilului nenăscut. Medicii toți ar fi trimis-o de urgență pe masa de chiuretaj. Cu toate că lua contraceptive, a rămas totuși însărcinată. Pentru ea, a fost un semn că viața trebuie să-și continue cursul. Luptându-se cu un sistem medical rigid, Elena a decis și a reușit să țină sarcina până la termen și să nască o fetiță sănătoasă.

La a doua fetiță, Elena a făcut screening-ul la naștere. Când a aflat că este doar purtătoare, a plâns de ușurare și de recunoștință. Elena e exemplul viu că SMA nu este și nu trebuie să fie o condamnare la singurătate și resemnare.

Copii cu SMA se nasc și se vor mai naște încă. Să le facem loc în viața noastră, să nu le limităm existența, să nu le amputăm visurile. Adevărata conștientizare înseamnă să le recunoaștem dreptul la o viață împlinită, oricum ar fi această viață.

Advocacy



Tratamentele actuale, de care ne bucurăm că există, trebuie administrate cât mai devreme, ideal în perioada neonatală. Cu cât mai devreme, cu atât mai bine, pentru că timpul înseamnă neuroni.

Dr. Ioana Minciu

Planificarea și pregătirea pentru extinderea programului de screening neonatal pentru SMA în alte regiuni ale țării.

Identificarea și atragerea de parteneri și sponsori pentru a asigura resursele necesare pentru implementarea și sustenabilitatea pe termen lung a programului de screening neonatal pentru SMA.

Elaborarea și prezentarea rapoartelor privind rezultatele programului de screening autorităților din domeniul sănătății.

Continuarea dialogului și advocacy-ului cu autoritățile din sănătate și alte părți interesate pentru a promova includerea screening-ului neonatal pentru SMA în programele de sănătate naționale și pentru a asigura finanțarea și implementarea pe scară largă a programului în toate maternitățile din România.

08 Nevoile specifice ale copiilor și adulților cu SMA

Copiii cu SMA invalizi au nevoie pe tot parcursul vieții de echipamente ortopedice esențiale: corsete, orteze, cărucioare, verticalizatoare și altele. În cazurile mai severe, ei pot avea nevoie și de dispozitive care să îi ajute să respire, să tușească sau să li se aspire secrețiile. Toate acestea sunt extrem de costisitoare, iar sistemul de sănătate acoperă o parte infimă, aproape nesemnificativă, din aceste nevoi medicale complexe.



Ne mândrim cu copiii din Familia SMA!



Ne mândrim cu copiii din Familia SMA!



09 Parteneriate

Atunci când se naște un copil cu dizabilități, lumea primește oportunitatea de a-și arăta adevărata esență a spiritului uman. Sau, cum spunea un om înțelept: „O societate este judecată după felul în care își tratează cei mai vulnerabili membri.”

Menirea asociației nu este doar aceea de mediator între nevoile pacienților cu SMA și cei care au resursele necesare de a-I ajuta, ci și de catalizator pentru comunitatea SMA.

Ne-am conectat cu sponsorii și donatorii noștri la nivelul valorilor umane fundamentale, în care a oferi ajutor este legea nescrisă a omeniei. Și i-am adus lângă noi, în Familia noastră, ca să susținem împreună cauza celor care au nevoie de mâinile și picioarele noastre pentru a putea merge mai departe în viață.

SUPERHEROES



SEPHORA



HEROES



ADALIS
DESIGN

SOCIETATEA AGRICOLĂ
AGROIND BEREZENI



SYNCREL





KNIGHTS



PROTECTORS

- | | |
|-------------------------------|---|
| 1. AGRIDOR | 18. AMS TRADING 2000 |
| 2. ENVOGUE RESIDENCE | 19. CIKA SRL |
| 3. VASCO FOREST | 20. SC ELCOMOD CONTROL SRL |
| 4. NIDIS | 21. SC ILF CONSULTING ENGINEERS ROMANIA SRL |
| 5. VORA INVEST | 22. GE ROM SIM SALES |
| 6. ART INSTAL | 23. ELECTROMECSA |
| 7. ASOCIATIA TWNKL | 24. SUNIMPROF ROTTAPRINT |
| 8. SC ALUTI AGRO | 25. KOMAROM TRADE INVEST SRL |
| 9. AGROVET SA | 26. TRANSEURO |
| 10. SMITH SMITH | 27. CABINET DE AVOCATURA RODICA CHERCIU-CALIN |
| 11. SC WIN IMPEX | 28. CAVAR L & I IMPEX SRL |
| 12. WEST BEVERAGES | 29. INSTGAZ |
| 13. VIOFIL SIGN SYSTEMS | 30. FAMAPROD |
| 14. S.I.T.E. INSTALATII SRL | 31. COZMOSLABSPUGINS |
| 15. BAUPARTNER BAUTECHNIK SRL | 32. TUNIC PROD |
| 16. COMERSID SRL | 33. WYLLES |
| 17. C.N.C. LTD EXIL | 34. SFAT CONTABIL |

10 Transparența sponsorizărilor din domeniul sănătății

La Asociația Familia SMA, considerăm transparența o valoare esențială. În conformitate cu Legea 95/2006, art. 814, publicăm pe site toate declarațiile de sponsorizare primite de la entitățile menționate în lege și le depunem anual, asigurând astfel o transparență totală.

Articolul 814 Legea 95/2006

(1) Producătorii, deținătorii de autorizații de punere pe piață sau reprezentanții acestora în România și distribuitorii angro și en detail de medicamente, dispozitive medicale, tehnologii și dispozitive asistive și materiale sanitare au obligația să declare Ministerului Sănătății și ANMDMR, după caz, toate activitățile de sponsorizare, precum și orice alte cheltuieli suportate pentru medici, asistenți medicali, organizații profesionale, organizații de pacienți și orice alt tip de organizații care au activități în domeniul sănătății, în condițiile stabilite prin ordin al ministrului sănătății. (la 21-11-2022, Alineatul (1) din Articolul 814, Capitolul VIII, Titlul XVIII a fost modificat de Punctul 11, ARTICOLUL UNIC din LEGEA nr. 310 din 17 noiembrie 2022, publicată în MONITORUL OFICIAL nr. 1117 din 18 noiembrie 2022)

(2) Obligația prevăzută la alin. (1) revine și beneficiarilor activităților de sponsorizare, medici, asistenți medicali, organizații profesionale, organizații de pacienți și orice alt tip de organizații care au activități în domeniul sănătății.

(3) Formularele de declarare a activităților de sponsorizare prevăzute la alin. (1) și (2) se aprobă prin ordin al ministrului sănătății.

(4) Informațiile declarate în formularele prevăzute la alin. (3) se publică pe site-ul ANMDMR, al entităților care acordă plățile, sponsorizările sau celelalte avantaje, precum și al beneficiarilor acestora.

(la 01-03-2018, Alineatul (4) din Articolul 814 , Capitolul VIII , Titlul XVIII a fost modificat de Punctul 47, Articolul I din ORDONANȚA DE URGENȚĂ nr. 8 din 22 februarie 2018, publicată în MONITORUL OFICIAL nr. 190 din 01 martie 2018)

În anul 2024, Asociația Familia SMA a primit sponsorizări și donații

din partea următoarelor companii farmaceutice și companii producătoare sau distribuitoare de dispozitive medicale, după cum urmează:

1. Ewopharma România – 135.175 lei
2. Roche România – 72.050 lei
3. Novartis Pharma Services Romania – 50.000 lei
4. Antisel – 35.000 lei
5. Pharmactive Distribution – 25.000 lei
6. Zenyth Pharmaceuticals – 15.000 lei
7. Air Liquide VitalAire – 15.000 lei
8. Sof Medica – 5000 lei
9. AMS 2000 Trading Impex – 3000 lei
10. Tunic Prod – 1000 lei

11 Rețea de sprijin și colaborare

1. INSTITUTUL CLINIC FUNDENI, CLINICA DE NEUROLOGIE “MARES-BULANDRA”
2. Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii “Dr. Nicolae Robănescu”
3. Spitalul Clinic de Psihiatrie Prof. Dr. Alexandru Obregia, Secția de Neurologie Pediatrică
4. Spitalul Clinic de Copii Dr. Victor Gomoiu, Secția de Neurologie Pediatrică
5. Centrul Regional de Genetică Medicală Bihor
6. ASOCIAȚIA WERDNIG HOFFMAN

12 Modalități de implicare

Ceea ce facem pentru alții, pentru noi facem. Și acesta e un adevăr foarte puternic și profund, dar pe care-l pierdem din vedere dacă viața noastră nu e amenințată.

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**

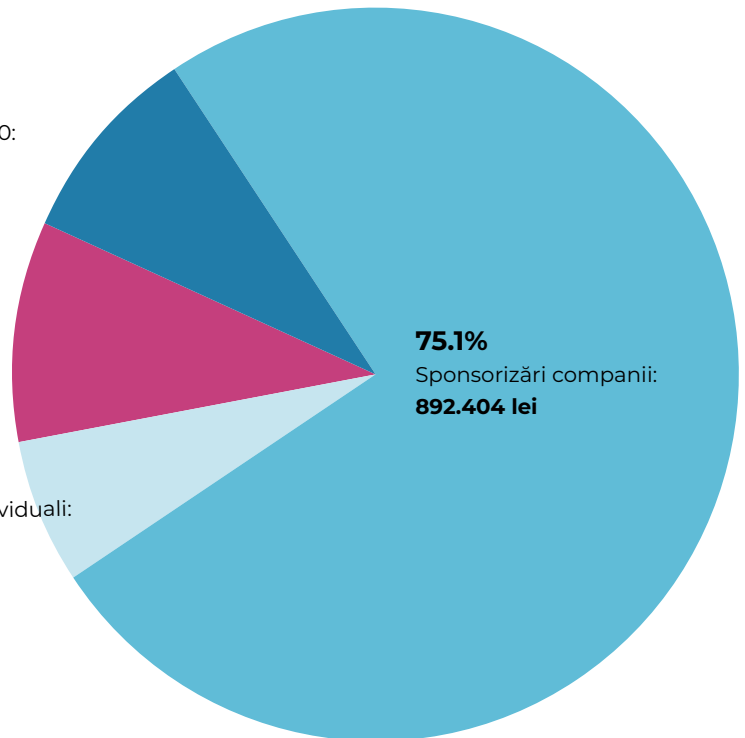
Date financiare

Total venituri 2024:
1.191.356 lei

9%
Formulare 230:
107.347 lei

9.6%
Alte venituri:
115.460 lei

6.3%
Donatori individuali:
76.143 lei



Total cheltuieli:
954.027 lei

3%
Awareness și comunicare:
29.348 lei

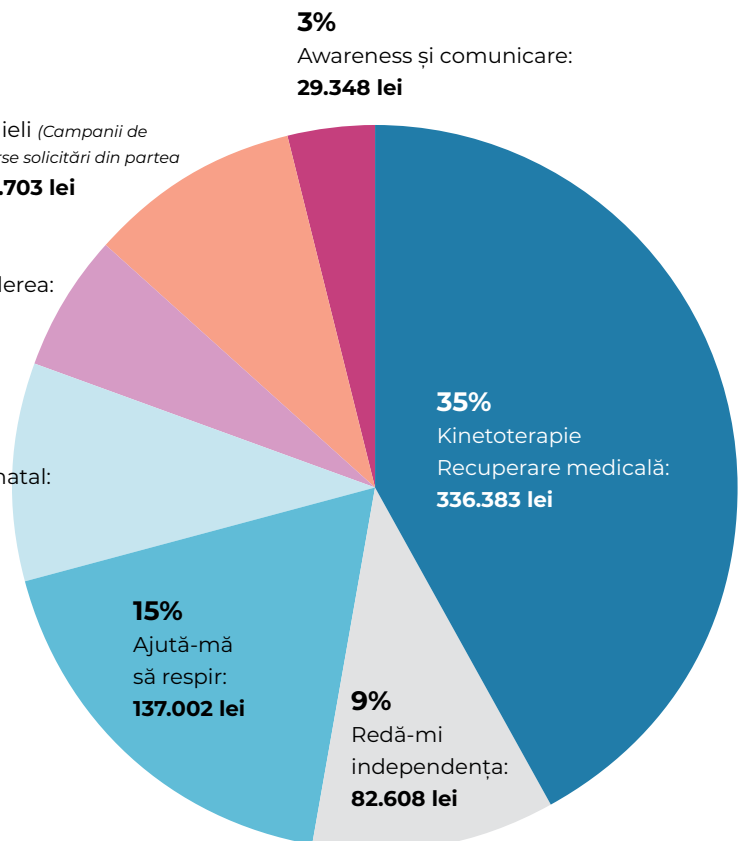
8% Alte cheltuieli (*Campanii de Crăciun, Paște, diverse solicitări din partea beneficiarilor*): - **77.703 lei**

5%
Redă-mi încrederea:
51.618 lei

8%
Screening neonatal:
75.500 lei

7%
Cheltuieli administrative: **68.159 lei**

10%
Fundraising și comunicare: **95.706 lei**



Vă mulțumim!



Conturi bancare:

RO47BTRLRONCRT0502746901 | RO94BTRLEURCRT0502746901

☎ 0721 577 029

✉ contact@familiasma.com

📘 Asociația Familia SMA

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

www.familiasma.ro