Asociația
FAMILIA SMA



Raportul de activitate al Asociației Familia SMA

anul 2022

Giving hope, offering help



Cuvânt înainte

Când un membru al unei familii se îmbolnăvește, de orice boală ar fi, boala nu este (sau nu ar trebui să fie) considerată ca fiind doar a acelei persoane, ci a întregii familii. Prin toți ceilalți membri ai săi, familia devine părtașă la suferință, se adaptează la situație și se mobilizează, ca un singur organism cu mai multe capete, mai multe brațe și mai multe inimi, în direcția însănătoșirii și a adaptării nevoilor, ca întreg.

Când într-o familie sănătoasă se naște un copil cu SMA, familia însăși se confruntă cu boala, în modul cel mai concret, nu doar copilul nou-născut. Devine o extensie a condiției speciale a copilului, acea extensie care-i permite acestuia să lupte pentru viață cu puteri sporite, să o cunoască și să se bucure de ea prin „terminațiile nervoase" ale părinților, fraților sau surorilor lui. La fel, când o persoană sănătoasă se îndrăgostește de un adult cu SMA și întemeiază cu acesta o familie, ea devine o „familie SMA"
Asociația „Familia SMA" a înțeles profund această perspectivă, adresându-se nu doar persoanelor cu SMA, ci și familiilor lor, ca parte extrem de importantă în procesul de înțelegere a bolii, recuperării și integrării persoanelor afectate de SMA.
În teorie, lucrurile par limpezi și ușor de înfăptuit. În practică, eu știu, așa cum știe orice părinte al cărui copil este afectat de SMA, că lucrurile sunt tulburi și dificile.

La început, te simți nedreptățit, neputincios, abandonat. Apoi, te simți singur și pierdut într-o lume care pare să nu fie conectată cu suferința ta. Dar e de ajuns să-ți deschizi inima, să-i cauți pe cei aflați în aceeași situație ca tine, să ceri primul ajutor, ca să descoperi că nu ești nici singur, nici abandonat și nicidecum neputincios. Într-o astfel de comunitate, oamenii pot să-ți ofere înțelegere, compasiune sau sprijin sufletesc, dar și informații bazate pe experiențele personale, care să te ajute să gestionezi mai bine situațiile ce apar pe parcursul bolii sau care să te îndrume spre o schemă de tratament potrivită cazului tău.

Mai mult, într-o astfel de comunitate poți găsi și suport material. Și nu doar de la cei care se confruntă direct cu SMA, ci și de la oameni sănătoși, străini de situație, dar nu străini de umanitate și de omenie.

Deși am creat această comunitate, în primul rând pentru cei care se confruntă direct cu boala, nu am vrut să fie o comunitate închisă, aplecată asupra ei, a durerilor și problemelor sale. Dimpotrivă, am urmărit să promovăm o viziune prin care persoanele cu SMA să fie cunoscute, acceptate și ajutate, ca fiind acel membru bolnav al acestei mari familii, numite „umanitate".
Noi, cei sănătoși, avem datoria morală să le prețuim viața și să-i ajutăm și pe ei să 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.

Astfel, în jurul comunității SMA s-a creat un cerc de susținători, cărora le mulțumim pentru încrederea acordată activității noastre, pentru impactul pe care îl aducem împreună în viețile persoanelor cu amiotrofie spinală, în viețile celor care au nevoie de sprijinul semenilor pentru a reuși să își asigure nevoile de supraviețuire. Ca urmare a încrederii pe care ne-o acordați, am reușit să facem o diferență reală în viața persoanelor cu amiotrofie spinală. Este important pentru mine să știți că donațiile voastre sunt folosite pentru a oferi o calitate mai bună a vieții persoanelor pe care le deservim.

Acest lucru înseamnă să le oferim echipamente specializate, terapii de reabilitare și un centru unde activitățile de grup contribuie la îmbunătățirea sănătății și mobilității, îi ajută să se adapteze din punct de vedere fizic, social și psihologic, permițându-le să-și recâștige independența.

Cuprins

Cuvânt înainte 2

Despre noi:
Visul Nostru, Misiunea și Viziunea, Valorile Noastre 6

Screeningul neonatal 8

Familia Asociației
Cazuri în rezolvarea cărora suntem implicați 10

Cum poți ajuta tu 27

Despre Asociație

Asociația Familia SMA a fost înființată în anul 2019 de către Gabriela și Andrei, părinții lui Alexandru, diagnosticat cu amiotrofie spinală tip 1 (SMA1). În acea perioada (începutul anului 2018), în România nu se putea face nimic pentru copiii diagnosticați cu această boală rară tip 1, decât urmarea cursului natural al bolii: decesul. Dar în SUA și Europa exista deja primul medicament aprobat pentru SMA, Spinraza. Familia a căutat soluții în străinătate și astfel Alexandru a fost salvat.





În prezent, Asociaţia Familia SMA trimite periodic către pacienţii diagnosticaţi cu această boală diverse alimente speciale, consumabile medicale precum: circuite pentru pompă de alimentaţie, sonde nazogastrice, tuburi pentru aparatele de respirat şi tusit samd. De asemenea, militǎm pentru servicii mai bune pentru persoanele cu atrofie musculară spinală.

Suntem o organizaţie non-profit, creată cu scopul de a facilita obţinerea sprijinului necesar pentru familiile în care s-a născut un copil cu SMA, dar şi pentru adulţii care suferă de amiotrofie spinală şi pentru familiile lor. Activitatea noastră a început în 2020, asigurând susţinere şi suport pentru familiile cu copii diagnosticaţi cu SMA.

Ţinem permanent legătura cu medici neurologi care se ocupă de SMA, atât în Europa, cât şi în SUA, iar scopul nostru ca organizaţie nonguvernamentală şi non-profit este de a ajuta copiii şi adulţii cu amiotrofie spinală, boală genetică rară, dintr-o perspectivă multidisciplinară.

Gabriela, preşedintele asociaţiei, are pregătire în domeniul juridic şi coordonează activitatea asociaţiei, dorind să ajute cât mai mulţi bolnavi SMA. Pe lângă activitatea sa din Familia SMA, este mamă şi îngrijitor 24/24 al lui Alexandru, băiatul ei cu amiotrofie spinală tip 1.

Media:

- Atrofie musculară spinală, o boală ce macină un copil, un diagnostic ce dă puteri supranaturale unei mame. Gabriela Radu, femeia capabilă să meargă până la capătul lumii luptându-se pentru fiul ei – LIFE.ro
- Interviu exclusiv. Gabriela Radu: A fi mama unui copil cu SMA înseamnă să te lupţi neîncetat (doctorulzilei.ro)
- Amiotrofia spinală, cea mai întâlnită cauză genetică de deces la sugari (scoalapacientilor.ro)

Bugetul asociaţiei este compus din donaţiile oferite de persoane individuale şi sponsorizări obţinute de la companii. De asemenea, există posibilitatea direcţionării fondurilor prin formularul 230.

Despre noi și visul nostru

Asociația Familia SMA susține nevoia desfășurării screeningului neonatal pentru amiotrofia spinală, ce poate duce la **eradicarea primei boli neuromusculare degenerative.**

CONTRIBUȚIA NOASTRĂ:
Primul program pilot de screening care va salva vieți.

Obiectivele noastre:



Susținem extinderea screeningului neonatal la nivel național. Acesta ar trebui să se desfășoare în toate maternitățile, atât în mediul urban, cât și în mediul rural și crearea Registrului Național al pacienților cu SMA.



Militäm pentru decontarea dispozitivelor medicale, a echipamentelor ortopedice și a celorlalte cheltuieli medicale asociate cu SMA.



Ne dorim să acordăm susținere copiilor cu SMA, adulților cu SMA și familiilor acestora.



Vrem ca persoanele cu SMA să fie integrate în societate, devenind oameni activi, cu drepturi și responsabilități.

Viziunea noastră:



Informare



Sprijin



Integrare

Susținem integrarea persoanelor cu SMA în viața socială și Informarea comunității SMA, oferind acces la informare despre noile tehnologii și descoperiri științifice din domeniul amiotrofiei spinale.

Privim spre un viitor înseninat, însă suntem ancorați în prezent, încercând să rezolvăm problemele comunității noastre. Scopul nostru este să îmbunătățim calitatea vieții persoanelor cu SMA care ne cer ajutorul.

Valorile noastre:



Compasiune



Transparență



Înțelegere



Onestitate



Iubirea și dăruire

Screeningul neonatal

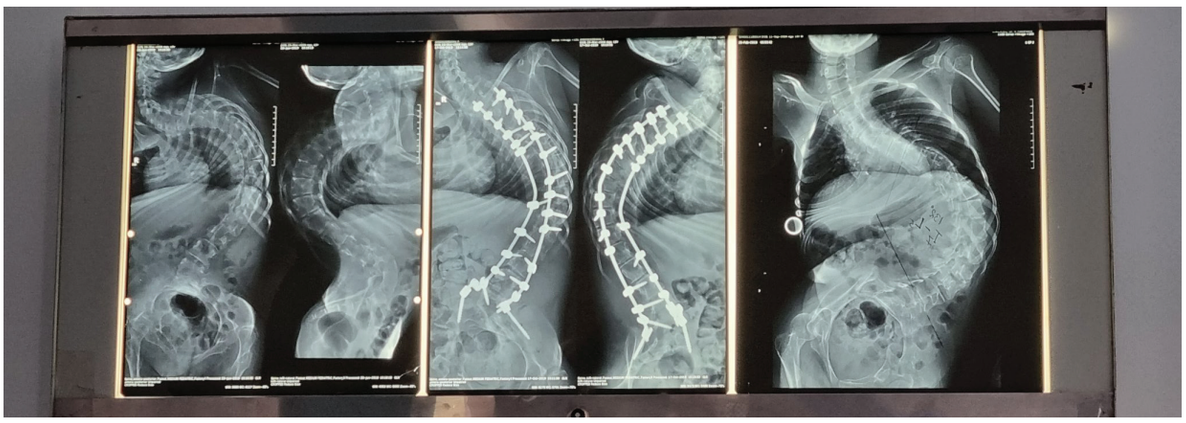
Diagnosticarea precoce prin screeningul neonatal și intervenția timpurie, cu tratamentele disponibile, duc la rezultate mai bune în cazul SMA.

Dovezile științifice au demonstrat că detectarea timpurie și administrarea în timp util a terapiilor pot stopa pierderea rapidă și ireversibilă a funcției motorii, cauzate de boală.

Ce este screeningul 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.



SCREENINGUL NEONATAL =
testarea pentru anumite tulburări genetice, endocrine și metabolice.

În premieră națională:

Primul proiect de screening neonatal SMA, din România, demarat de către Centrul Robănescu cu sprijinul Asociației Familia SMA

Acțiunile Asociației Familia SMA

Am achiziționat kit-urile de testare necesare începerii proiectului.

Le-am donat Centrului Robănescu. În laboratorul de genetică al acestuia vor fi prelucrate probele.

Valoarea kit-urilor achiziționate de noi:
250.008 lei



Maternitățile partenere:

- Spitalul Clinic „Prof. Dr. Panait Sirbu" – Maternitatea Giulești
- Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și a Copilului Dr. Alessandrescu-Rusescu – Maternitatea Polizu
- Spitalul Clinic de Obstetrică și Ginecologie Filantropia
- Medlife
- Sanador
- Spitalul Clinic de Urgență SF. Pantelimon-Maternitatea Pantelimon
- Spitalul Clinic CF2
- Spitalul Universitar de Urgență Elias

Medicii din maternitățile care fac parte din programul de screening au rolul de a recolta sânge capilar, din călcâiul nou-născuților. Anterior este nevoie de obținerea acordului din partea părinților.

Probele sunt apoi analizate în laboratorul de genetică al Centrului Național de Recuperare Neuropsihomotorie Copii, Dr. Nicolae Robănescu, din București.

Consecințe:

Datorită eforturilor susținute, copiii născuți cu SMA, în maternitățile partenere, vor avea șansa la o viață normală. Aceștia vor beneficia de tratament din primele zile de viață.

Împreună schimbăm viețile copiilor diagnosticați cu SMA.

Familia SMA a Asociației

Cazuri în rezolvarea cărora suntem implicați

01 Salvarea vieții Valeriei

Povestea Valeriei a impresionat profund o mulțime de oameni care i-au sărit în ajutor pentru a-i salva viața. Pentru ea, ne-am unit mai multe asociații și alți părinți ai unor copii cu SMA.



Valeria este o minune de fetită care în urma unei pneumonii și a lipsei tratamentului, la varsta de 9 luni, a ajuns în stare extrem de gravă, internată pe secția de terapie intensivă, operată pentru montarea unei traheostome pentru a fi menținută în viață artificial.

Ea a avut nevoie urgent de inițierea tratamentului medicamentos, însă, deși se mutase în România din Republica Moldova alături de mamă pentru a primi îngrijiri medicale mai bune, acestea nu dobandiseră încă cetățenia română, astfel ca Valeria nu a putut beneficia de tratament decontat prin Programul Național de Sănătate pentru amiotrofia spinală.

Micuța Valeria a cucerit pe toata lumea și împreună am reușit să o salvăm.

Noi am participat cu suma de 247.000 de lei pentru achiziția tratamentului și pentru ședințe de kinetoterapie.

Acum, Valeria se simte din ce în ce mai bine, are o evoluție bună și ne încântă cu zambetul ei de luptătoare. Ea este dovada că oamenii uniți pot înfăptui din imposibil, minuni.

02

Povestea Gemenelor Ina și Ines, fetițele cărora SMA nu le-a luat cel mai mare vis: acela de a ajunge medici

Ina si Ines au fost diagnosticate cu SMA tip 3, pe când aveau 2 ani. Au început tratamentul abia 2 ani mai târziu, iar perioada lungă care a trecut de la depistarea bolii la începerea tratamentului, a dus la degradarea avansată a stării de sănătate.



Astăzi, la 8 ani nu pot merge sau alerga, dar chiar și așa ambele studiază și au rezultate foarte bune. Visul lor: când vor fi mari, vor să devină medici.

Familia gemenelor s-a descurcat cum a putut în toți acești ani, dar cheltuielile pentru terapiile SMA sunt din ce în ce mai mari, iar costurile duble, dat fiind că ambele fete sunt afectate.

Pentru a rămâne active, a merge la școală și a se bucura de integrarea în viața socială, Ina și Ines au nevoie să folosească scaune rulante, orteze, încălțăminte specială, verticalizatoare, corset.

Sumele pe care le-am obținut de la donatorii noștri acoperă costurile pentru kinetoterapie, hidroterapie și alte terapii speciale, fizioterapie respiratorie și sisteme ortopedice.

Până în prezent Asociația Familia SMA a acoperit costuri de 74.100 lei, în cazul gemenelor Ina și Ines.

03

Povestea lui Nicolas, băieţelul de 8 ani, primul la învăţătură

Nicolas este un băieţel de 8 ani, diagnosticat cu SMA tip 2. Simptomele şi-au făcut apariţia înainte ca Nico să împlinească 1 an (mai precis la 8 luni de viaţă). Diagnosticul de SMA a fost pus însă abia la vârsta de 1 an şi 4 luni.





Până la 5 ani, Nicolas a suferit un regres continuu, neexistând niciun tratament la acea vreme.

Apoi, la vârsta de 5 ani a început tratamentul: un transplant cu celule stem şi 12 injecţii de Spinraza au adus primele progrese.

Nicolas reuşeşte acum să stea în şezut, stă în picioare susţinut şi uneori chiar singur. Nu se poate deplasa însă fără ajutor, este un copil care nu merge fără scaun, nu se poate întoarce singur noaptea în pat.

Nico este un băieţel foarte isteţ, merge la şcoală, este primul la învăţătură şi a participat chiar la multe concursuri judeţene şi naţionale, unde a reuşit să câştige premiile I şi II.

În prezent, Nico face kinetoterapie zilnic, bazin şi terapie ocupaţională de 2 ori pe săptămână, dar şi electroterapie.

Terapiile sunt cheltuieli foarte mari pentru familie, însă fără ele regresul ar fi imediat.

Asociaţia Familia SMA s-a implicat ajutând la procurarea ortezelor lui Nico, în valoare de 5.200 lei.

În pozele ataşate, lui Nico i se luau dimensiunile pentru noile orteze.

04 Povestea Sofiei

Sofia este o fetiță minunată de 7 ani, diagnosticată cu SMA tip 3. Până la vârsta de 2 ani și jumătate a fost un copil fără nicio problemă.



În anul 2015 au apărut simptomele specifice amiotrofiei spinale, iar un an mai târziu a fost diagnosticată, pentru ca în același an, Sofia să își piardă mobilitatea.

Părinții Sofiei au luptat mult pentru ca statul român să se implice în susținerea tratamentului bolnavilor SMA.

Inițial, Sofia și familia sa au fost nevoiți să caute tratament la Milano, acolo unde micuța a putut începe administrarea tratamentului. A fost o perioadă de timp când drumurile Constanța-Milano erau parte din rutina familie, Sofia fiind nevoită să ajungă la Milano din 2 în 2 săptămâni, pentru tratament. O perioadă extrem de obositoare și foarte costisitoare.

Din 2019, familia Sofiei a reușit să obțină administrarea Spinraza la Constanța, în cadrul Spitalului Județean.

Deși era o boala relativ nouă, la acel moment, în România, mămica Sofiei s-a implicat activ pentru a obține decontarea Spinrazei în România. Eforturile acestei familii nu se opresc aici. În 2018, se implică pentru ca și alte familii cu SMA să fie sprijinite de statul român, apoi contribuie la deschiderea secției de neurologie, din Constanța și lansează o petiție pentru screeningul neonatal. În prezent, Sofia este elevă în clasa I, dar încă nu poate merge, are lordoză, scolioză și este nevoie de multe terapii și dispozitive pentru a putea avea un progres.

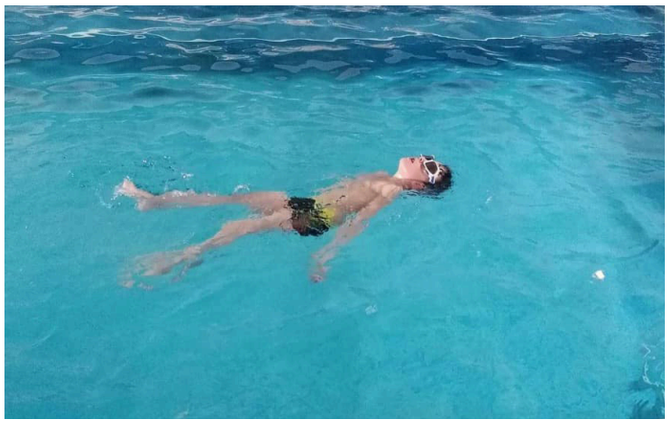
Crescând, a reușit să înțeleagă de ce viața ei este diferită, dar nu a reușit să înțeleagă de ce ea a fost cea care a trebuit să treacă prin asta. Speranța pe care Sofia nu o pierde este că în clasa a V-a va putea MERGE din nou!

20.000 lei au fost donați către Sofia
pentru achiziționarea unui verticalizator, pentru sisteme ortopedice, precum orteze și scaun, kinetoterapie și hidroterapie.

05 Povestea lui Mathias și lupta cea lungă cu SMA

El este Mathias din Oradea. Are 7 ani și a fost diagnosticat cu SMA 3 pe când avea doar 3 ani și jumătate. Acum Mathias face tratament cu Spinraza.

Lupta cu această boală a fost și este una lungă, dar, din fericire, datorită tratamentului actual și al terapiilor auxiliare, Mathias evoluează foarte bine.





În prezent, poate urca și coborî scările, poate înota, poate merge cu bicicleta, lucruri care în urma cu câțiva ani erau un vis.

Acesta a devenit realitate deoarece părinții s-au luptat ca fiul lor să poată beneficia de tratamentul salvator cu Spinraza.

Totuși, costurile anuale, care mențin progresul lui Mathias, au ajuns să depășească puterile familiei. Asociația Familia SMA a donat suma de 9.000 de lei, pentru terapiile zilnice.

06 Povestea lui Sarah, un copil nonverbal din cauza SMA, care are acum șansa de a relua comunicarea cu cei din jur

15.710 lei au fost donați pentru Sarah Cenan, din Baia Mare,

bani care au servit la achiziționarea unui dispozitiv de comunicare.
Cum a început lupta cu SMA pentru această fetiță? Iată ce spune mama sa:

“Sarah, fetița mea de 6 ani, diagnosticată la 7 luni cu SMA tip 1, este un copil nonverbal, care pe lângă recuperarea fizică, pe care o face zilnic, are mare nevoie și de recuperare pe partea cognitivă.



Tableta adaptată copiilor nonverbali îi oferă posibilitatea de a exprima ceea ce simte, de a cere ceea ce dorește, de a comunica cu cei din jur.

Acum Sarah este în clasa 0, la o școală specială și îmi doresc enorm să învățăm cât mai mult să comunicăm...ar fi un vis împlinit și pentru verișoara ei ... mereu îmi spune că abia așteaptă ca Sarah să poată vorbi și să se joace împreună.

Mi-am dorit acest dispozitiv pentru Sarah și am încredere că odată cu multă muncă, va reuși să ne spună ceea ce este ascuns în sufleţelul ei. Fără ajutorul vostru, acesta rămânea doar un vis și cu strângere de inimă o spun, noi nu aveam posibilitatea să îi oferim așa o șansă.

Nu pot exprima în cuvinte bucuria din suflet și speranţa că, dintr-un suflet închis într-o cutiuță, Sarah se va elibera, va mai face un pas spre independență.

Mulțumim tuturor celor care au oferit încă o șansă la viață pentru Sarah!”



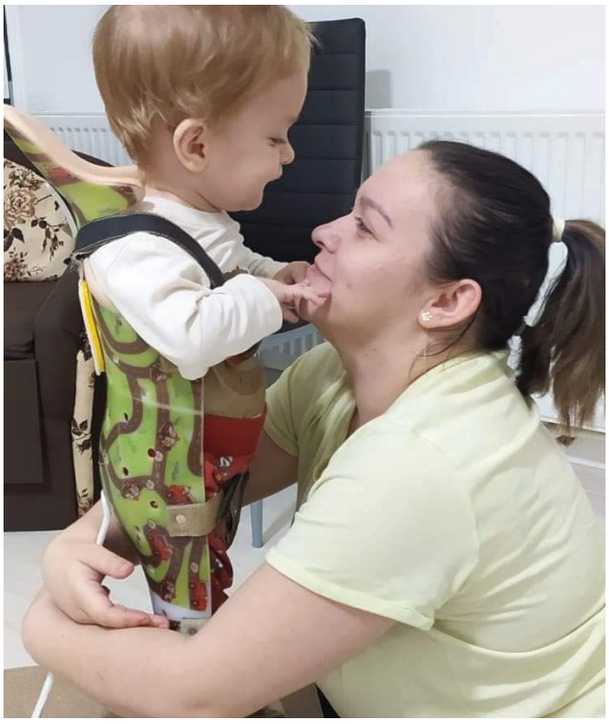


07 Povestea lui Damian și lunga căutare a unui diagnostic corect

Uneori simptomele SMA sunt observate de părinți, dar până la a primi un diagnostic oficial se pierd săptămâni, luni sau uneori ani.

E cazul lui Damian care de la 4 săptămâni a arătat primele simptome de SMA. Mămica sa era convinsă că ceva este în neregulă cu băiatul ei, dar cunoscuții și cei din jur îi spuneau că poate e doar o dezvoltare diferită.

Totuși, când Damian s-a născut era activ, totul era normal, dar cu cât trecea timpul, el devenea mai obosit, se mișca mai puțin, mânca mai tot timpul, dar părea că nu se satură. Când Bianca a observat că fiul ei a ajuns să facă doar câteva mișcări pe zi, mișcări minore, repetate la intervale rare, i-a fost clar că lucrurile nu sunt așa cum trebuie.



Din acest motiv, Bianca a început să meargă cu fiul său la diferiți medici. Nu a primit însă niciun diagnostic, ci asigurarea că băiatul e puțin mai lent, mai întârziat.

Ulterior, părinții copilului s-au deplasat la Cluj, unde au primit vestea că fiul lor ar fi suspect de SMA și că trebuie testat genetic. Timp de 3 săptămâni familia a trăit incertitudinea de a ști că ceva e în neregulă, apoi a urmat negarea, Bianca refuzând să creadă că fiul ei ar putea avea acest diagnostic crunt, mai ales că primul copil este sănătos.



Când Damian a împlinit 9 săptămâni, părinții au aflat că fiul lor are SMA, confirmat genetic. Deja Damian nu își mai mișca capul, picioarele sau mânuțele, ci doar degetele.

Nu mai era nicio clipă de pierdut. Părinții au primit ajutor prin intermediul unor "îngeri deghizați în oameni", așa cum i-a descris Bianca pe medicii de la spitalul unde Damian a primit îngrijirea necesară, aparatura și prima lui doză de Spinraza, la 10 săptămâni.

De la sfârșitul lunii februarie 2021, familia se luptă cu SMA. De atunci și până în prezent, lui Damian i-au fost administrate 8 doze de Spinraza, care au dat rezultate foarte bune.

Damian a început să miște picioarele din nou, poate folosi mâinile pentru orice dorește, progresează cu pași mărunți.

Asociația Familia SMA l-a ajutat pe Damian cu suma de 18.316 lei, pentru terapii și consumabile medicale: baterie cough assist, filtre, circuite, măști.

08 Povestea lui Giorgi, o inspirație pentru cei din jur!

Giorgi este unul dintre copiii SMA, o adolescentă de 16 ani din Timiș, care nu a uitat să viseze. Vrea să devină psiholog și are notele care o vor ajuta să facă asta.

Este clasa a IX-a și este bursieră. La școală este foarte bine integrată, are mulți prieteni, mama ei spunându-ne că generația acestor copii va schimba mentalitatea veche despre dizabilitate.





Giorgi este la a 10-a doză de Spinraza, iar acum nu mai obosește ca înainte, rezistă mai multe ore în scaun și deci poate participa la mai multe activități.

Asociația Familia SMA a donat 13.000 lei pentru cazul ei, ajutând la achiziționarea unui cărucior electric, a unui scaun de baie și la achitarea ședințelor de terapie.

09 Povestea lui Rareș, unul dintre primii copii din România care au primit tratament prin EAP

Rareș este un băiat în vârstă de 7 ani. Este un copil norocos, așa cum spune chiar mama lui, fiind printre primii copii din România care au primit tratamentul pentru SMA, inițial prin EAP(Early Access Program), în Franța, apoi în Belgia. În prezent face acest tratament în țară.

"Lui Rareș îi place foarte mult să meargă la joacă cu scaunul său electric, să se joace cu mașinuțele cu telecomandă, dar și multe dintre activitățile pe care le iubește orice copil de vârsta lui. Este un copil inteligent, merge la școală și este foarte silitor! Are doi frați: unul mai micuț și un frate geamăn, ambii neafectați de SMA."



Noi am cumpărat și oferit două măști pentru ventilatorul lui Rareș, un aspirator de secreții cu consumabilele necesare, aparate în valoare totală de 3.533 lei.

10 Alexandru, Alex, frații Maya și Ștefan: dispozitive cough-assist

Acești copii au beneficiat de dispozitivul medical cough assist, un dispozitiv care poate salva viața unei persoane cu SMA.

Cu toate acestea, cough assist-ul nu este decontat în România, deși costul său îl face imposibil de cumpărat, pentru multe familii.

Cough assist este o soluție non-invazivă pentru managementul secrețiilor, ajută la mobilizarea și eliminarea acestora, este ideal în tratarea unei game vaste de afecțiuni respiratorii și poate fi folosit pre și post ventilării în ATI, în secțiile medicale, dar și la domiciliul pacientului. Aparatul stimulează procesul fiziologic al tusei – prin aplicarea unei presiuni pozitive (inspir adânc) urmată imediat de trecerea la o presiune negativă.

Imaginați-vă că dispozitivul, folosit zilnic, ajută persoanele cu SMA să respire mai bine, contribuind la expansiunea plămânilor și menținerea căilor respiratorii curate și libere, lucru greu de realizat pentru pacienții cu SMA.



Costul celor 3 dispozitive a fost de 86.756 lei.

11 Irinuca și un diagnostic crunt la doar 4 luni de viață

Irinuca avea 4 luni când a fost diagnosticată cu SMA tipul 1, iar tratamentul l-a început la distanță de o lună.

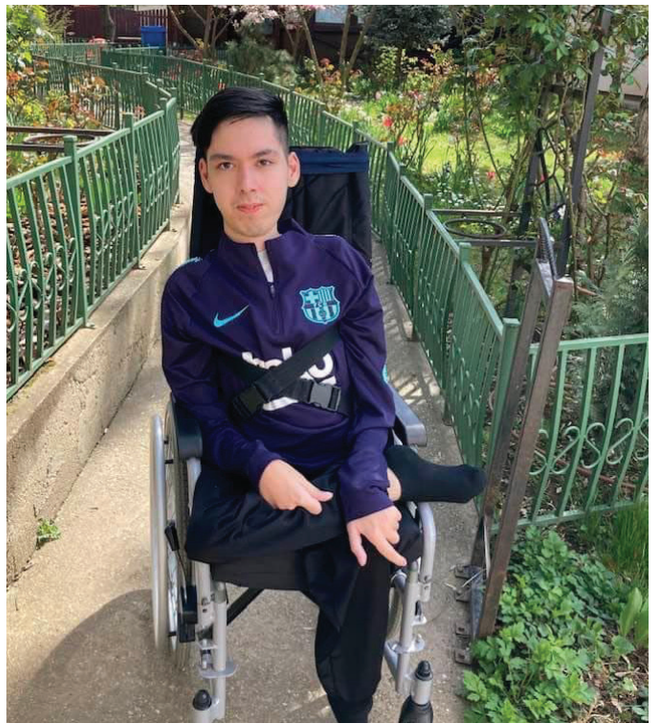
Datorită acestuia și a terapiilor auxiliare, fetița a înregistrat un progres constant și multe reușite. Dar pentru acestea muncește neîncetat, iar cheltuielile sunt pe măsură. În cuvintele mamei sale:

"Îmi doresc ca într-o zi, Irinuca să poată păși singurică pe picioarele ei, dar știu că până acolo mai este mult de muncă. Este un copil puternic și ambițios și până acum a demonstrat că poate trece orice obstacol. Vă mulțumim mult pentru că ați putut să o ajutați! Doar costurile lunare pentru kinetoterapie sunt între 2.000 și 2.500lei!"

Irina a beneficiat din partea Asociației Familia SMA de o donație de 4.300 lei pentru kinetoterapie.



12 Povestea lui Emanuel, ce trăiește de aproape 18 ani cu SMA



Emanuel este un adolescent din Gorj. Are 18 ani și a fost diagnosticat cu SMA tip 2, înainte să împlinească un an de viață. Pe atunci mama lui observase că băiatul nu se poate ridica în șezut. A fost dus la Cluj, unde s-a confirmat că Emanuel suferă de o boală gravă.

Pe atunci însă, datele despre SMA nu erau foarte cunoscute, așa că familia nu a primit un diagnostic concret. Abia la 3 ani, Emanuel avea un răspuns clinic, medicii diagnosticându-l cu SMA tip 2.

Acum în clasa a XII- a, Emanuel este o fire veselă, sociabilă, îi place să își petreacă timpul jucându-se la calculator și este pasionat de meciurile de fotbal.

Emanuel a avut și o intervenție chirurgicală la coloană, pentru a trata scolioza. A fost realizată în Germania.

Am achiziționat pentru Emanuel un cărucior electric în valoare de 8.651 lei, pentru a-i facilita independența.

13 Alessia și drumurile lungi și grele, la kineto

Pentru Alessia primele simptome de SMA au apărut la 8 luni. Totuși, ca și în alte cazuri, a durat mai bine de un an, până când micuța a primit diagnosticul oficial.

Părinții au bătut țara în căutarea unor medici care să poată spune de ce suferă copilul lor. Însă până nu au ajuns la București, nu au reușit să afle ce bloca evoluția copilului.

Costurile extrem de ridicate pentru asigurarea tuturor nevoilor medicale sunt însă o povară pentru familie.

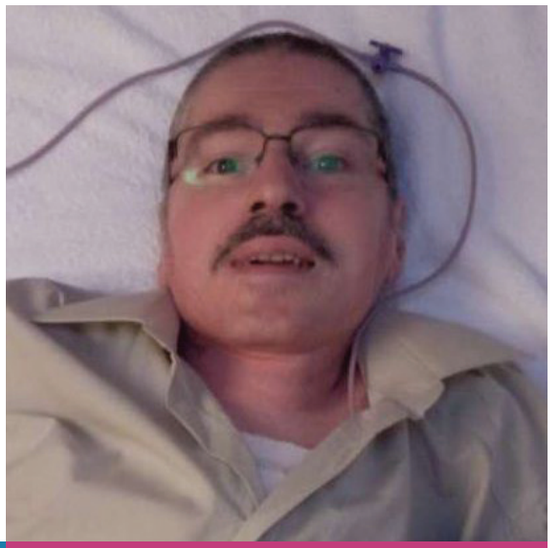
Pentru Alessia am achiziționat un cărucior special adaptat, de care avea extrem de mare nevoie, deoarece fără el mama trebuia să o care în brațe mai mult de jumătate de oră, de la autobuz la cabinetul de kinetoterapie.



Drumurile zilnice, chinuitoare sunt acum ușurate. Am cumpărat pentru Alessia și un ventilator + consumabile medicale, costurile totale ajungând la 57.075 lei.

14 Lucian, creatorul celui mai popular site cultural, unul dintre adulții cu SMA tip 3

Lucian are 51 de ani, are SMA tip 3 și, deși nu se mai poate deplasa și a rămas fără mobilitate (putând să miște doar un deget acum), continuă să iubească viața și să se lupte pentru fiecare gură de oxigen.



Lucian a absolvit Facultatea de Matematică-Informatică, este căsătorit și are o fetiță. Este creatorul proiectului Citatepedia (cel mai popular site cultural românesc, cu 850.000 vizitatori/lună) și al dicționarelor ro - en.ro

Toate proiectele sale culturale, educaționale și sociale au fost adunate sub umbrela Asociației Culturale Citatepedia, care a reușit, printre altele, să creeze locuri de muncă pentru persoanele cu dizabilități.

Astăzi, Lucian nu se poate deplasa, are nevoie de cough assist-ul său și este hrănit exclusiv cu perfuzii parenterale. Pentru Lucian am achitat valoarea acestor perfuzii de 8.300 lei.

Cuvintele lui Lucian la care vă invităm să reflectați:
Mă gândesc că e greu de imaginat, dar acum, la 51 de ani, stând culcat în pat și cu două tuburi înfipte în mine, pot spune fără ezitare că îmi iubesc viața și aș mai trăi așa 100 de ani. Visul meu din copilărie s-a împlinit: am treabă de făcut.

15 Ariana și corsetul care o ajută să prevină scolioza

Ariana are numai 1 an și jumătate și un diagnostic greu: SMA tip 1.
Pentru a preveni scolioza, Ariana a avut nevoie de un corset făcut pe măsurile și nevoile ei, un dispozitiv care nu este deloc ușor de găsit sau creat. Așa că familia a trebuit să ajungă în Italia, de unde a achiziționat corsetul potrivit.







Am susținut această achiziție, donând familiei 4.950 lei.

16 Cătălin și dorința arzătoare pentru mobilitate

Povestea lui Cătălin este legată de dorința arzătoare de a avea din nou, măcar o parte din autonomia răpită de SMA.

Redăm mesajul primit:

"Mă numesc Cătălin, pacient cu SMA, adult.

Am trei camere, dintre care în două nu am mai intrat de ani buni... practic traseul meu e dormitor - baie și retur. Aș avea nevoie de un căruț indoor electric, care să mă ajute să mă deplasez singur, să pot avea o oarecare independență.

E groaznic să stai numai între 4 pereți, nici nu are rost să vă povestesc despre impactul pe care îl are acest lucru asupra vieții, ca să nu mai spun de faptul că ies afară de maximum 5-6 ori pe an. Noaptea plâng până nu mai am lacrimi, urlu literalmente și-mi pun pe față o pernă să nu mă audă nimeni."

Mesajul lui Cătălin ne-a determinat să acționăm imediat, donând 6.500 lei pentru achiziționarea unui căruț mult visat și a câtorva materiale pentru fizioterapie.

17 Maria, fetița care pune culoare în zilele cu SMA

La doar 5 ani, Maria suferă de SMA tip 1. În ciuda bolii, este o fetiță veselă și ambițioasă, merge la grădiniță, unde este înconjurată de copii.

Maria adoră să coloreze și să picteze, acestea fiind primele activitățipe care le face când se trezește dimineața.

Suferea însă mult când vedea copiii afară, jucându-se, în timp ce ea nu poate sta în picioare și deci nu putea participa la joaca lor.





Am ajutat-o pe Maria cu suma de 4.300 de lei. Cu 1.000 de lei, mama i-a achiziționat un premergător pentru copii cu dizabilități, iar restul banilor au fost folosiți pentru terapiile de recuperare.

18 Maya și Ștefan, doi frați care împart un diagnostic greu

Frățiorii Maya și Ștefan au fost diagnosticați cu SMA tip 2.

Maya are 6 ani, este un copil cu zâmbetul pe buze în permanență. Îi place să se joace cu copiii, este o fire comunicativă și o cochetă, așa cum o caracterizează mama ei.

Ștefan, de 4 ani este un pic mai timid, dar totuși iubește să se joace cu copiii.



Maya a primit tratamentul cu întârziere, fiind descoperit diagnosticul cu dificultate. Însă datorită ei, diagnosticul fratelui a venit mult mai repede, astfel că acesta a putut beneficia de tratament, de la debutul simptomelor.

În acest context, Ștefan merge cu susținere, în timp ce Maya nu poate face acest lucru.

Ambii au nevoie de dispozitivul cough assist, pe care am reușit să îl achiziționăm și să li-l oferim.

19 Alex

Un dispozitiv cough-assist a ajuns la Alex, un băiețel simpatic si inteligent. El are 2 ani și de acum încolo, va primi îngrijirile respiratorii de care are nevoie din cauza atrofiei musculare.

Un astfel de dispozitiv salvează viața unui copil în timpul unei răceli sau pneumonii, iar folosit zilnic îl ajută să respire mai bine, contribuind la expansiunea plămânilor și menținerea curate și libere a căilor respiratorii, lucru greu sau imposibil de realizat pentru persoanele cu SMA.







20 Alexandra Paula se luptă cu boala care ia și niciodată nu dă înapoi

Alexandra-Paula are 32 de ani și este din comuna Simand, județul Arad. A fost diagnosticată cu SMA tip 2.

Născută prematur, Alexandra a fost însă un copil sănătos și normal, din toate punctele de vedere. Dar la 9 luni lucrurile s-au schimbat.



“De la 9 luni, dintr-o dată nu mai reușeam să stau în fund și am dezvoltat o moliciune în membre. Părinții mei au fost cu mine pe la diferiți medici și mi s-au făcut nenumărate analize, dar concluzia lor era că sunt un bebeluș leneș. Mai apoi am crescut, am început școala și de pe băncile școlii am simțit gustul amar al nedreptății, majoritatea copiilor nu m-au acceptat, iar cel mai dureros a fost când un cadru didactic le-a sugerat părinților să fiu dată la o școală specială. Suferința mea era în trup, nicidecum psihic.

Am învățat să îndur prejudecățile celor din jur și răutatea din privirile curioase și mi-am continuat recuperările, investigațiile medicale și alergarea printre spitale, pentru a-mi descoperi diagnosticul. La 13 ani am fost diagnosticată cu scolioză și din păcate, starea mea se înrăutățea pe zi ce trecea.

Doar în anul 2019, am aflat diagnosticul cu care mă confruntam, Amiotrofie spinală de tip 2 și împreună cu diagnosticul am reușit să primesc și o speranță la tratament. Vestea bună este că beneficiez de acest medicament injectabil Spinraza. Trebuie să urmez recuperări, intens, pentru a-mi îmbunătăți mai multe funcții. Până acum, am reușit să îmi folosesc din nou mâinile și mușchii gâtului mi s-au întărit. Boala mea știe să ia, nu și să mai ofere înapoi!”



Pe Alexandra am ajutat-o cu suma de 4.300 de lei, donați pentru terapiile de recuperare.

21 Artiom și lupta contra cronometru pentru mers și alergat

Artiom este un micuț cavaler în vârsta de 4 ani, diagnosticat cu SMA tip 3, care a avut neșansa de a primi diagnosticul cu mare întârziere, starea lui degradându-se extrem.





Părinții lui Artiom au apelat cu disperare și mare durere în suflet la noi pentru a-i ajuta să strângă suma necesară pentru achiziționarea tratamentului, pentru stoparea bolii și salvarea vieții micutului lor. La fel ca Valeria, Artiom nu avea cetățenie română, fiind din Republica Moldova, și de aceea a fost nevoie de achiziția medicamentului.

Timp de 6 luni am ajutat familia să desfășoare campania de fundraising prin care am reușit să strângem împreună suma de 100.500 de euro pentru asigurarea tratamentului, am pus la dispoziție familiei experiența și instrumentelor noastre de fundraising, echipa de voluntari și susținere în redobândirea cetățeniei române.

Pe lângă tot suportul din campania lui, separat, **i-am achiziționat lui Artiom câteva flacoane din tratament, pentru că nu putea aștepta nici măcar încă o zi;** boala trebuia stopată din evoluție în cel mai scurt timp, l-am susținut pentru desfășurarea ședințele de kinetoterapie și pentru achiziția echipamentelor ortopedice, suma donată pentru Artiom fiind în total de 204.050 lei.

Acum, Artiom și părinții lui sunt foarte fericiți că au reușit să obțină tratamentul și că beneficiile acestuia sunt extraordinare: micuțul merge independent cu o viteză din ce în ce mai mare, este mult mai puternic și cel mai important: nu mai există nicio zi în care să piardă din puteri.

Asociația Familia SMA s-a implicat, de asemenea, în următoarele acțiuni:

Asigurarea consumabilelor medicale

Am suportat costurile de transport din Italia, în România, a 20 de cutii pline cu consumabile medicale, care au fost împărțite către pacienții de la noi.



Implicare în criza refugiaților din Ucraina, oferind suport pentru familiile SMA

Am colaborat în criza refugiaților din Ucraina. Zeci de familii, în care exista un membru afectat de SMA, au fugit din calea războiului crunt și au fost adăpostite în Polonia.

Noi am ajutat la sortarea și încărcarea consumabilelor medicale, precum filtre antibacteriene, circuite și măști pentru ventilatoare și cough assists, seringi enterale, mâncare specială, dar și normală. Acestea au fost trimise din Italia, de la Sapre, în Polonia.





Daruri pentru comunitatea SMA, de Crăciun și Paște

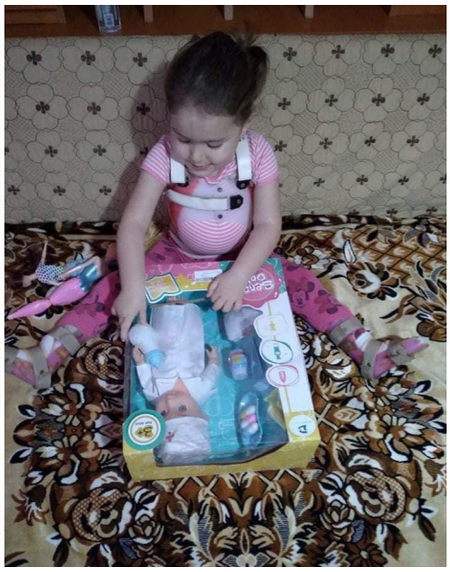
Oferim la fiecare mare sărbătoare cadouri copiilor diagnosticați cu SMA, frățiorilor acestora, având grijă să îi surprindem și pe părinții greu încercați de diagnosticul copiilor.

În anii trecuți am ajuns cu daruri la fiecare campanie la 30 de beneficiari, și ne propunem ca anul acesta și în anii următori sa mărim numărul persoanelor surprinse cu căldura unui dar. Sa ajungem la TOȚI pacienții cu SMA.

Pentru beneficiarii noștri, un dar înseamnă în primul rând bucuria că cineva s-a gandit la ei.









Zoom Workshops

Proiect susținut de Roche România, organizat de Asociația Pacientul 2.0

Am participat la acest proiect fiind puntea de legătură dintre organizatori și beneficiari. Timp de 8 luni, din aprilie până în noiembrie 2022, am promovat cele 30 de workshop-uri cu teme precum: suport psihologic, kinetoterapie, nutriție și respirație, recuperare medicală.

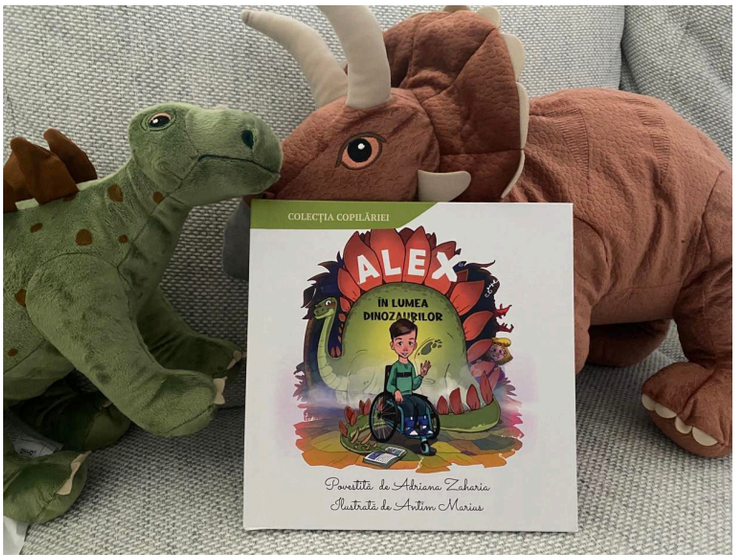
Am oferit datele de conectare fiecărei persoane interesate și ne-am asigurat că toți beneficiarii pot accesa cu ușurință întâlnirile cu profesioniștii din domeniu medical și cu ceilalți părinți sau pacienți.

Am lansat cartea “Alex în lumea dinozaurilor”

Nu sunt multe cărți cu sau despre copiii cu dizabilități în România. Dar toți copiii ar trebui să învețe de mici ce sunt acceptarea, compasiunea și empatia și, mai ales, că nu toți suntem la fel, acest lucru fiind absolut normal.

“Alex în lumea dinozaurilor” este o poveste despre magie, dar mai ales despre o valoare esențială în viață: PRIETENIA, care trece peste orice diferențe.

Acest proiect face parte din munca noastră de awareness și advocacy asupra dizabilității în general.



Mulțumim din inimă tuturor persoanelor care au făcut posibile aceste minuni înfăptuite. Datorită vouă și nouă, unele vieți au fost salvate la propriu, altele au primit o rază de bucurie și speranță, și ne luăm angajamentul că vom încerca sa aducem un mare impact în viețile tuturor celor care ne vor solicita ajutorul.

Cum poți ajuta tu?

Foarte simplu. Dacă îți dorești să aduci și să fii parte din schimbarea vieților persoanelor afectate de această boală cruntă, poți susține activitatea noastră de a le fi alături prin:

- **O donație individuală sau o donație recurentă pe site-ul asociației**
- **Redirecționarea a 20% din impozitul pe venit sau profit al persoanelor juridice**
- **Redirecționarea a 3,5% din impozitul pe venit al persoanelor fizice începând cu ianuarie 2023**

Vom căuta soluții pentru extinderea screeningului neonatal în celelalte zone ale țării astfel încât să existe acoperire națională cat mai mare.

Pentru anul 2023

Ne-am propus să creăm un fond pentru kinetoterapie, aceasta nevoie fiind comună întregii comunități SMA, terapiile trebuind să fie plătite zilnic de pacienți sau familie și foarte mulți dintre ei nu își permit.

De asemenea, vom continua activitatea de awareness și advocacy pentru ca viitorii copii care se vor naște cu SMA, să primească șansa la o viață normală încă de la început.

Informarea și educarea medicală privind standardele de îngrijirile internaționale a familiilor și îngrijitorilor pacienților, rămâne o prioritate prin programele pe care dorim sa le demarăm.

Nu uităm de nevoia acută pentru îndeplinirea nevoilor medicale materiale: consumabile pentru dispozitivele de respirat, tușit si aspirat, echipamente ortopedice, alimente speciale etc.

Asociația
FAMILIA SMA

www.familiasma.ro

Conturi bancare:

RO47BTRLRONCRT0502746901 | RO94BTRLEURCRT0502746901

Gabriela Radu
președinte

0721 577 029
familiasma.ong@gmail.com
gabrielaradu@familiasma.com

Puteți urmări activitatea noastră aici:

Asociatia Familia SMA
familiasma.ong
www.familiasma.ro

Vă mulțumim!