

## CALITATEA VIEȚII PERSOANELOR DIAGNOSTICATE CU BOLI RARE ÎN ROMÂNIA<sup>1</sup>

ȘERBAN OLAH  
IOAN POPOVICIU  
SALOMEA POPOVICIU  
DELIA BÎRLE

*Această cercetare a avut ca obiectiv principal explorarea calității vieții persoanelor diagnosticate cu boli rare în România. Metoda de cercetare a fost realizată pe baza unei anchete sociologice, iar instrumentul folosit a constat într-un chestionar cu 42 itemi conceput special pentru acest studiu. Chestionarul a fost aplicat unui număr de 645 de subiecți selectați printr-o tehnică de eșantionare neprobabilistă, prin tehnica bulgărelui de zăpadă. Rezultatele studiului arată că situația pacienților români ce suferă de boli rare este percepută de aceștia ca fiind: (1) una destul de dificilă, dacă facem referire la situația financiară sau la sprijinul din partea statului român; (2) moderată, dacă facem trimitere la gradul de satisfacție privind serviciile medicale, implicarea ONG-urilor, condițiile de locuit sau sănătatea emoțională și psihologică și (3) destul de bună, dacă analizăm suportul acordat de familie sau relația cu biserica și Dumnezeu.*

***Cuvinte-cheie:** calitatea vieții, boli rare, persoane diagnosticate cu boli rare.*

### INTRODUCERE

O boală rară, denumită uneori și „boală orfelină”, prin definiție afectează mai puțin de 5 din 10 000 de persoane (Hughes și alții, 2005). Anumite studii estimează că aproximativ 25 de milioane de persoane din SUA și 30 de milioane de europeni au fost diagnosticați, până în 2006, cu una dintre tipurile de boli rare identificate până atunci, marea majoritate fiind de origine genetică (Haffner și alții, 2002; Haffner, 2006). Chiar dacă nu există statistici oficiale, Planul Național de Boli Rare din România (2010–2014) estimează că bolile rare afectează un număr aproximativ

---

**Adresele de contact ale autorilor:** Șerban Olah, Delia Bîrle, Universitatea din Oradea, str. Universității, nr. 1, Oradea, România; Ioan Popoviciu, Salomea Popoviciu, Universitatea Emanuel din Oradea, str. Nufărului, nr. 87, 410597, Oradea, România, e-mail: serbanolah2002@yahoo.com; npopoviciu@gmail.com; meapopoviciu@yahoo.com; deliabreban@yahoo.com.

<sup>1</sup> Această lucrare a fost sprijinită de proiectul de cercetare: *Norwegian-Romanian Partnership for Progress in Rare Diseases*; Nr. 197 /07. 05. 2010. Autorii doresc, de asemenea, să îi mulțumească d-nei Dorica Dan, fondator și președinte a Asociației *Prader Willi*, România, pentru ajutorul oferit în vederea facilitării accesului la persoanele diagnosticate cu boli rare.

de 1 300 000 persoane, dintre care aproximativ 1 250 000 nu au încă diagnosticul corect sau complet și nici tratamentul sau îngrijirea adecvată.

Majoritatea bolilor rare sunt complexe și degenerative. De asemenea, o mare parte a acestora provoacă invaliditate cronică, afectând capacitățile fizice, psihice, comportamentale și senzoriale ale pacienților și, uneori, punând în pericol viața lor (Wästfelt și alții, 2006). Datorită faptului că nu există încă o înțelegere adecvată a mecanismelor fiziologice implicate, cei mai mulți pacienți nu beneficiază de un tratament adecvat. În același timp, bolile rare devin tot mai frecvente pe măsură ce, pe baza cercetărilor, categoriile mai largi de boli sunt separate în tipologii tot mai restrânse și mai clar definite. Wästfelt, Fadeel și Hente (2006: 2) estimează că numărul bolilor rare recunoscute de specialiști cunoaște o creștere anuală de aproximativ 250 de boli, iar în anul 2009 numărul bolilor rare recunoscute s-a ridicat până la 8 000 (Cam, 2009: 7).

Ca răspuns, comisia de sănătate a Uniunii Europene încurajează cercetarea în acest domeniu, în scopul declarat de a se crea condițiile necesare unui diagnostic corect și timpuriu al bolilor rare și asigurarea unei calități a vieții mai bune pentru această categorie a populației. Totuși, pacienții diagnosticați cu boli rare se află frecvent în situația în care nu au acces la tratament adecvat, îngrijire specializată sau recunoaștere din partea comunității științifice. Atât la nivel european, cât și la nivel național, pacienții și familiile acestora se simt adesea izolați și ignorați de comunitatea din care fac parte, sistemul sanitar și cercetarea științifică. În România, ca o reacție firească, o serie de părinți, pacienți și specialiști și-au reunit eforturile, solicitând recunoașterea existenței lor, oricât de rară ar fi boala de care suferă. Astfel, în scopul de a asigura o viață mai bună persoanelor diagnosticate cu boli rare, în 2003 s-a înființat Asociația *Prader Willi* din România (APWR). De asemenea, în 2005 s-a deschis Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare (CIBGR), care este primul centru din România care are ca obiectiv informarea pacienților, familiilor acestora și specialiștilor cu privire la diagnosticarea și managementul bolilor rare.

În ceea ce privește dimensiunile politice și sociale în acest domeniu, perspectivele pacienților și ale familiilor acestora cu privire la experiențele lor trebuie să ocupe un loc central în dezvoltarea și implementarea politicilor sociale și programelor de sănătate din România. De exemplu, la nivel european, organizații precum European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) accentuează nevoia de a schimba modelul pacientului pasiv cu cel al pacientului ca participant activ și expert asupra bolii sale; un pacient implicat în toate stadiile cercetării, începând cu dezvoltarea și până la distribuția chestionarelor cu privire la experiențele și așteptările sale în urma diagnosticului primit (Kole și Faurisson, 2009). În România, cercetarea cu privire la bolile rare este la început. De exemplu, de abia în anul 2007 s-a creat Planul Național de Boli Rare din România, care are ca prim obiectiv îmbunătățirea calității vieții persoanelor afectate de boli rare din România, prin acces echitabil la diagnosticare precoce, tratamente de calitate și servicii de reabilitare a persoanelor cu boli rare. Aceste demersuri au fost inițiate și susținute de APWR, asociație care, fiind condusă și constituită de către părinții unor copii diagnosticați

cu boli rare și de către pacienții care colaborează cu specialiștii în domeniu, a obținut o serie de programe și proiecte de succes, reușind să influențeze politicile și să stimuleze cercetarea, datorită puterii motivației intrinseci.

### CONTEXTUL CERCETĂRII

În România, după informațiile de care dispunem, aceasta este prima cercetare pe un eșantion mare cu privire la calitatea vieții persoanelor diagnosticate cu boli rare. Pe lângă această cercetare, EURORDIS a publicat rezultatele unei alte cercetări inițiate de APWR în colaborare cu Alianța Națională pentru Boli Rare, România (ANBR), unde s-au prezentat rezultatele obținute din partea unui număr de 60 de familii și patru boli rare (Kole și Faurisson, 2009: 270–272).

Conform Planului Național de Boli Rare din România (2010–2014: 7–8), persoanele diagnosticate cu boli rare întâmpină următoarele bariere și dificultăți atât în ceea ce privește prevenirea unei morbidități semnificative sau a unei mortalități premature cât și în demersurile pentru îmbunătățirea calității vieții sau a potențialului social economic al pacienților:

- multe dintre bolile rare rămân nediagnosticate sau sunt diagnosticate târziu, datorită numărului mic de specialiști de genetică medicală și a absenței centrelor specializate de diagnostic, în condițiile în care un număr mare de boli rare nu sunt recunoscute sau cunoscute de medicii din teritoriu;
- specialiștii și pacienții nu au acces la informațiile necesare pentru diagnosticarea corectă și aplicarea modalităților existente de tratament, reabilitare și integrare a persoanelor care suferă de boli rare;
- nu există o rețea națională de centre medicale specializate în care să se facă depistarea, diagnosticarea și monitorizarea pacienților cu boli rare;
- cele mai multe teste de laborator pentru confirmarea diagnosticului genetic sunt făcute în străinătate, unde costurile sunt ridicate;
- nu există protocoale sau ghiduri de bună practică, astfel încât mulți pacienți diagnosticați cu o boală rară nu sunt eficient monitorizați;
- există o discrepanță între numărul real de servicii preventive de depistare și consiliere genetică a pacienților și rudelor acestora și nevoia acută pentru mai mulți furnizori de astfel de servicii;
- medicamentele orfane existente pentru anumite boli rare, fie nu sunt disponibile pacienților români, fie se administrează cu intermitență;
- există o lipsă a serviciilor sociale specializate în îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare;
- nu există studii statistice privind frecvența acestor boli în România;
- colaborarea cu rețeaua Europeană de centre specializate în boli rare este sporadică și nesistematizată.

În acest context, cercetarea de față și-a propus să exploreze perspectivele pacienților români care suferă de boli rare cu privire la calitatea vieții lor, în speranța că rezultatele studiului vor stimula noi cercetări în domeniul bolilor rare. De asemenea,

prezentând perspectivele pacienților, rezultatele cercetării au potențialul de a favoriza cooperarea între pacienții cu boli rare, specialiștii de la toate nivelurile sistemului sanitar, asistenții sociali, psihologii, educatorii și cercetătorii implicați în prevenția, intervenția, diagnosticarea și managementul bolilor rare, organizațiile guvernamentale și nonguvernamentale și comunitatea în general (Cella și alții, 1996).

### **Obiectivele cercetării**

Obiectivele specifice ale acestei cercetări au constat în evaluarea pacienților cu boli rare, în funcție de următoarele dimensiuni ale calității vieții: bunăstarea fizică, funcțională, psihologică, socială, economică și spirituală (Cobb, 2000; Debb și alții, 2009; Innes, 1990; Land, 1983; McEwin, 1995). Astfel, s-au putut stabili nevoile existente ale pacienților cu boli rare din România cu privire la tratament, îngrijire și suport financiar, psihologic, spiritual și social.

### **Metodologia cercetării**

Cercetarea sociologică la care ne referim a avut loc în anul 2010 și s-a realizat prin anchetă pe bază de chestionar. Eșantionarea s-a realizat prin tehnica bulgărelui de zăpadă. Au fost selectați 645 de subiecți din toate județele țării, incluzând și municipiul București. Acestora le-a fost aplicat un chestionar cu 42 de itemi, prin intermediul organizațiilor de asistență socială din fiecare județ. Aplicarea chestionarelor a durat între 30 de minute și o oră.

### ***Instrumentul de colectare a datelor***

În multe dintre cercetările cu privire la calitatea vieții indivizilor diagnosticați cu o boală rară, cronică sau degenerativă, s-a pus accent îndeosebi pe dimensiunea bunăstării fizice (Cella și Bonomi, 1996; Zickler, 2009), ignorând deseori dimensiunile socioculturale, economice și psihologice. Totuși, calitatea vieții este dependentă în mare măsură de contextul sociocultural al respondentului (Zamfir, 2004), iar în explorarea sistemică a calității vieții bolnavilor, studiile de specialitate trebuie să ia în considerare atât semnificația dimensiunilor fiziologice și funcționale cât și a celor psihologice care îi afectează, precum: experiența subiectivă a durerii, depresia, anxietatea, stresul și capacitatea de a face față situației (Gonzales și alții, 2000; Park și Adler, 2003; Wool și Mor, 2005).

Pentru obiectivele de față, calitatea vieții este definită ca fiind bunăstarea fizică, socială, economică, psihologică și spirituală, precum și capacitatea pacienților de a-și îndeplini sarcinile obișnuite în existența lor cotidiană. Astfel, calitatea vieții este dată de percepțiile subiective ale bolnavilor asupra situației lor sociale, într-un context al unui sistem de valori culturale și în dependență cu anumite trebuințe, standarde și aspirații personale. Cercetarea de față, nu a dorit să folosească doar un model biomedical de conceptualizare a suferinței, ci mai degrabă să integreze o perspectivă sistemică biopsihosociologică a evaluării calității vieții, ținând cont de contextul sociocultural și economic al bolnavilor (Gallagher, 2001). Pe baza acestei definiții

se desprind șase dimensiuni ale calității vieții, în cazul persoanelor diagnosticate cu boli rare, și vor fi prezentate în cele ce urmează.

1. **Bunăstarea fizică:** perceperea sănătății personale generale și evaluarea calității serviciilor medicale primite.

2. **Bunăstarea funcțională:** sentimentul autonomiei și autocontrolului în îndeplinirea unor activități zilnice, precum îmbrăcatul, mișcarea și menținerea unor poziții corporale dorite. O evaluare subiectivă a formei fizice, rezistenței și îndemnării.

3. **Bunăstarea psihologică:** sentimentul de mulțumire cu privire la sine, evaluarea stresului și a stimei de sine, evaluarea sentimentului de siguranță, odihna, munca și timpul liber.

4. **Bunăstarea socială:** evaluarea calității contactelor sociale, comunicarea cu semenii și familia, suportul social și familial primit, sentimentul apartenenței la diferite grupuri sociale, participarea la viața comunitară și cooperarea cu diverse organizații și asociații comunitare.

5. **Bunăstarea economică:** evaluarea satisfacției cu privire la proprietăți, venit, bunuri materiale și status social și adaptarea acestora la nevoile speciale ale pacienților.

6. **Bunăstarea spirituală:** apartenența la o comunitate spiritual-religioasă și autoperceperea religiozității sau bogăția vieții spirituale.

*Tabelul nr. 1*

**Exemple de itemi care măsoară dimensiunile identificate**

<b>Dimensiunea bunăstării fizice</b>	„Comparativ cu anul trecut cum considerați starea sănătății dumneavoastră în general?”
<b>Dimensiunea bunăstării funcționale</b>	„În ce măsură starea dumneavoastră vă limitează în a realiza activități moderate, precum mutatul unei mese, utilizarea aspiratorului, curățatul ferestrelor?”
<b>Dimensiunea bunăstării psihologice</b>	„Sunteți optimist(ă) în legătură cu viitorul dumneavoastră?”
<b>Dimensiunea bunăstării sociale</b>	„În ce măsură sunteți satisfăcut(ă) cu privire la suportul primit de la familie?”
<b>Dimensiunea bunăstării economice</b>	„Cum apreciați veniturile actuale ale gospodăriei dumneavoastră?” a. Nu ne ajung nici pentru strictul necesar. b. Ne ajung numai pentru strictul necesar. c. Ne ajung pentru un trai decent, dar nu ne permitem cumpărarea unor bunuri mai scumpe. d. Reușim să cumpărăm și alte bunuri mai scumpe, dar cu restrângeri în alte domenii. e. Reușim să avem tot ce ne trebuie, fără să ne restrângem la ceva.
<b>Dimensiunea bunăstării spirituale</b>	„În ce măsură credeți că spiritualitatea sau credința vă dă putere în a face față bolii dumneavoastră?”

Pentru fiecare dimensiune s-au stabilit o serie de itemi care au fost evaluați atât din punct de vedere structural, cât și din punct de vedere funcțional de către specialiști în cercetare, asistenți sociali, cadre medicale, geneticieni, pacienți și rudele acestora. Pe baza acestei evaluări, chestionarul a fost completat cu anumiți itemi, iar alții au fost

adaptați sau eliminați. Modelul final include șase dimensiuni (36 de itemi) specifice calității vieții persoanelor diagnosticate cu boli rare în România. De asemenea, în chestionarul final au fost introduși un număr adițional de șase itemi formali cu privire la gen, vârstă, boală, naționalitate, statut marital și anii de școală absolviți.

Cele șase dimensiuni cuprind între cinci itemi (dimensiunea bunăstării psihologice) și 13 itemi (dimensiunea bunăstării fizice), iar majoritatea itemilor cuprind mai mulți subitemi (*Tabelul nr. 1*).

## Rezultatele cercetării

### *Descrierea populației participante la cercetare, din punct de vedere al repartiției pe județe, al bolii, al confesiunii religioase și al etniei*

Dintre cei 645 de participanți care au completat chestionarele, au fost păstrați pentru analiza finală a rezultatelor un număr de 599. Un număr de 46 chestionare au fost excluse din analiză în această etapă, datorită numărului mare de răspunsuri lipsă (*Tabelul nr. 2*).

*Tabelul nr. 2*

Repartiția pe județe a participanților

Județ	Frecvența	%	Județ	Frecvența	%
AB	26	4,3	GR	3	0,5
AG	32	5,3	HD	6	1,0
AR	69	11,5	HR	23	3,8
B	30	5,0	IF	6	1,0
BC	20	3,3	IL	2	0,3
BH	16	2,7	IS	13	2,2
BN	20	3,3	MH	3	0,5
BR	21	3,5	MM	18	3,0
BT	21	3,5	MS	10	1,7
BV	22	3,7	NT	22	3,7
BZ	4	0,7	OT	4	0,7
CJ	32	5,3	PH	9	1,5
CL	3	0,5	SB	26	4,3
CS	4	0,7	SJ	11	1,8
CT	5	0,8	SM	24	4,0
CV	6	1,0	SV	5	0,8
DB	1	0,2	TL	4	0,7
DJ	9	1,5	TM	12	2,0
GJ	14	2,3	TR	3	0,5
GL	26	4,3	VL	6	1,0
GJ	14	2,3	VN	2	0,3
GL	26	4,3	VS	5	0,8
<b>Total:</b>				<b>599</b>	<b>100,0</b>

Se observă o includere în eșantionul de cercetare a tuturor județelor României, inclusiv București și Ilfov. În unele cazuri, ponderea nu este atât de echilibrată

precum ne-am fi dorit. De exemplu, se remarcă numărul mic de participanți din județele Dâmbovița, Ialomița sau Vrancea ( $n = 1$ ). De asemenea, sunt mai bine reprezentate județele din regiunile geografice Transilvania, Banat, Crișana, Maramureș și Moldova, comparativ cu regiunile din sudul României. Aceasta se poate explica prin faptul că la nivelul județelor din România există o dispersie asimetrică a organizațiilor și asociațiilor de asistență sociomedicală, prin intermediul cărora am lucrat. Participanții la cercetare au raportat un număr de 41 de boli rare (Tabelul nr. 3).

Tabelul nr. 3

**Frecvența și procentajul răspunsurilor participanților la întrebarea:  
„Cum se numește boala de care suferiți?”**

Denumirea bolii	Frecvența	%	Denumirea bolii	Frecvența	%
Amiotrofie spinală Kugelberg	1	0,2	Narcolepsie cu cataplexie	2	0,4
Angioedem	9	1,5	Neurofibromatoză	65	10,9
Autism	2	0,3	Osteogeneză imperfectă	7	1,2
Boala Friedrich	1	0,2	Parkinson	4	0,7
Boala Von Willebrandt	1	0,2	Poliartrită	1	0,2
Coxartroza	22	3,6	Prader Willi	14	2,3
Defect septal atrial	4	0,7	Recklinghausen	2	0,3
Distrofie musculară	3	0,5	Scleroză congenitală	1	0,2
Epidermoliză buloasă	16	2,7	Scleroză de arteră pulmonară	1	0,2
Epilepsie mioclonică progresivă	3	0,5	Scleroză multiplă	121	20,2
Fenilcetonuria	21	3,5	Sindrom amiotrofic neurogen spiral	2	0,4
Gaucher	1	0,2	Sindrom Angelman	1	0,2
Hemofilie	150	25,1	Sindrom Down	32	5,4
Hepatita B	1	0,2	Sindrom Rett	66	11
Hipomelanoza Ito	1	0,2	Sindrom Werdnig Hoffman	1	0,2
Insuficiență aortică	1	0,2	Sindrom Williams	1	0,2
Leucemie acută promielocitică	6	1,2	Talasemie majoră	1	0,2
Limfom Hodgkin	1	0,2	Tetralogie Fallot	1	0,2
Luxație congenitală	2	0,3	Tetrapareză spastică	2	0,3
Malformație cardiacă congenitală	2	0,3	Tromboplastina totală bilaterală	1	0,2
Miastenia gravis	23	3,8	<b>Total</b>	<b>599</b>	<b>100,0</b>

Cele mai frecvente boli sunt: hemofilie ( $n = 150$ ), scleroză multiplă ( $n = 121$ ), sindromul Rett ( $n = 66$ ) și neurofibromatoză ( $n = 65$ ). În ceea ce privește etnia, patru participanți (7%) nu au declarat, sau au omis declararea etniei. Subiecții incluși în eșantion au fost în procent de 89,6% români, 8,8% maghiari, 2% germani, iar 7% au declarat că aparțin altor etnii.

### ***Dimensiunea bunăstării fizice***

Prima dimensiune analizată cu privire la calitatea vieții persoanelor diagnosticate cu boli rare este cea a bunăstării fizice și calitatea serviciilor medicale. Bunăstarea fizică se referă la perceperea sănătății personale generale.

*Tabelul nr. 4*

**Frecvența și procentajul privind răspunsul participanților la întrebarea:  
„De câți ani suferiți de această boală?”**

		<b>Frecvența</b>	<b>%</b>
Valid	1–10 ani	141	23,5
	11–20 ani	166	27,7
	21–30 ani	193	32,2
	31–40 ani	56	9,3
	41–50 ani	25	4,2
	51–60 ani	15	2,5
	Peste 60 ani	3	0,5
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100,0</b>

Din analiza *Tabelului nr. 4* observăm că peste 50% dintre respondenți au fost diagnosticați cu boala de care suferă de un timp cuprins în intervalul 1–20 de ani, iar peste 80% au fost diagnosticați de maximum 30 de ani. Cei ce suferă de o boală rară de mai mult de 30 de ani sunt în procent scăzut, și anume, sub 17%.

Pentru o analiză mai aprofundată s-a recurs la o analiză de regresie liniară pentru a exprima măsura în care sănătatea fizică este explicată prin anii de suferință (*Tabelele nr. 5a, 5b și 5c*).

*Tabelul nr. 5a*

**Analiza de regresie liniară, pentru a exprima măsura în care sănătatea fizică este explicată prin anii de suferință**

Model	R	R <sup>2</sup>	R <sup>2</sup> ajustat	Eroarea standard de estimare
1	0,150(a)	0,023	0,021	7,57

a. Predictorii: (Constanta): „De câți ani suferiți de această boală?”.

*Tabelul nr. 5b*

**Analiza de regresie liniară, pentru a analiza măsura în care sănătatea fizică este explicată prin anii de suferință**

<b>ANOVA (7b)</b>						
	Model	Suma Pătratelor	df	Media pătrată	F	p
1	Regresie	725,58	1	725,58	12,64	0,000(a)
	Rezidual	31503,12	549	57,38		
	<b>Total</b>	<b>32228,70</b>	<b>550</b>			

a. Predictorii: (Constanta): „De câți ani suferiți de această boală?”.

b. Variabila dependentă: SĂNĂTATEA FIZICĂ.



Tabelul nr. 5c

**Analiza de regresie liniară, pentru a analiza măsura în care sănătatea fizică este explicată prin anii de suferință**

Coeficienți (7c)						
Model		Coeficienți nestandardizați		Coeficienți standardizați	t	p
		B	Eroarea standard	Beta		
1	Constanta					
	„De câți ani suferiți de această boală?”	43,251	0,653		66,21	0,000
		0,093	0,026	0,150	3,55	0,000

a. Variabila dependentă: SĂNĂTATEA FIZICĂ.

Rezultatele analizei de regresie arată că 2,3% din starea de sănătate fizică este afectată de durata suferinței. Cu toate că acest procent nu pare ridicat, el este semnificativ din punct de vedere statistic și merită să i se acorde atenție, fiindcă indică o asociere directă între starea de sănătate fizică și anii de suferință.

De asemenea, datele cercetării arată că cei mai mulți participanți au considerat sănătatea lor în comparație cu anul trecut ca fiind la fel de bună (45,2%). Totuși, un număr ridicat de respondenți au afirmat că starea de sănătate este mai proastă ca anul trecut (43,2%). Doar câțiva au considerat că sănătatea lor este mai bună ca anul trecut (10,8). De asemenea, 30,1% au susținut că durerea fizică îi deranjează foarte mult, 9,7% au relatat că durerea îi deranjează mult, 33,6% moderat, iar 25,4% au susținut că durerea fizică îi deranjează puțin sau deloc. În ultimele trei luni, la data aplicării chestionarelor, 8% au afirmat că au simțit tot timpul dureri fizice, 30,2% au simțit frecvent dureri, 37,2% au simțit câteodată dureri, iar 24,4% au raportat că au simțit dureri rar sau deloc.

În comparație cu alți oameni, unii participanți se consideră mai bolnavi (25,9%), iar 28% se așteaptă ca starea sănătății lor să se înrăutățească. Durerea și disconfortul fizic au constituit o problemă în foarte mare măsură pentru 6,5% dintre respondenți, în mare măsură, pentru 15,2%, moderat, pentru 32,4%, în mică măsură, pentru 33,7% și deloc, pentru 11,7%. De asemenea, 49,6% au considerat că fac față acestui disconfort în mare măsură, 38,4% moderat, 7,8% în mică măsură și 2,7% au raportat că nu fac față deloc disconfortului fizic.

Dintre respondenți, 70,6% au susținut că au acces la medicamente compensate, iar 26,9% au raportat că au întâmpinat dificultăți în accesul la servicii medicale oferite de statul român. Exemple de astfel de dificultăți menționate de respondenți sunt prezentate în continuare.

- **Îngreunarea accesului la tratament** se datorează unor situații precum: lipsa medicamentelor în farmacie; imposibilitatea procurării acestora, datorită prețului ridicat; lipsa accesului la servicii specializate pentru tratament în județ; birocrăția excesivă în obținerea tratamentului.

- **Lipsa de considerație și respect din partea comunității**, cu privire la nevoile persoanelor care suferă de boli rare, se manifestă în situații precum: amenzi

pentru parcare în ciuda afișării semnului de handicap locomotor pe mașină; dezinteresul cadrelor medicale în tratarea pacienților; perioadă de așteptare prea mare la spital; birocrație în depunerea dosarului, pierderea dosarului medical de către cadrele medicale; contactarea unor boli în perioada spitalizării (e.g. virusul hepatic C); lipsa rampelor de acces; comportamentul neadecvat al comisiei de evaluare; refuzul de deplasare sau întârzierea salvării în situații de urgență; dezinteres din partea cadrelor didactice cu privire la nevoile elevilor bolnavi; lipsa de respect a funcționarilor publici.

- **Personal medical nepregătit**, care fie nu cunoaște boala, fie întâmpină dificultăți în depistarea și diagnosticarea corectă a acesteia.

De asemenea, participanții la cercetare au oferit anumite sugestii pentru depășirea dificultăților cu privire la accesul la servicii medicale. Exemple cu privire la aceste sugestii sunt:

- **Îmbunătățirea accesului la tratament**, prin măsuri precum: aducerea medicamentelor în țară; subvenționarea tratamentului; gratuitatea medicamentelor; creșterea finanțării de la stat pentru sistemul medical; promovarea tratamentului la domiciliu.

- **Îmbunătățirea calității serviciilor**, prin măsuri precum: o colaborare mai bună între bolnav, familia acestuia și cadrele medicale, farmaciști și specialiști; perfecționarea cadrelor medicale; accesul la psiholog după diagnosticare; mai multe cercetări de specialitate cu privire la bolile rare; pregătirea personalului medical în vederea informării cu privire la bolile rare; creșterea numărului de specialiști; dotarea spitalelor cu aparatură de diagnosticare și tratament; îmbunătățirea sistemului de îngrijire sociomedicală pentru copii.

- **Creșterea interesului pentru pacienți**, prin: formarea de baze de date; creșterea numărului de specialiști; conștientizarea publicului cu privire la nevoile speciale ale persoanelor care suferă de boli rare; scăderea birocrației; monitorizarea specializată a bolnavilor; orientarea serviciilor medicale asupra pacienților care suferă de boli rare.

Sugestiile oferite de persoanele diagnosticate cu boli rare pentru îmbunătățirea serviciilor sociale au inclus:

- **facilitarea accesului** la: informații legate de boală, tratament și drepturi; servicii de asistență socială și de consiliere psihologică; prestații sociale; cămine sociale; mijloace de transport adaptate nevoilor bolnavilor; instituții publice (e.g. rampe de acces); săli de gimnastică specializate, bazine de hidroterapie și centre de recuperare;

- **îmbunătățirea evidenței cazurilor sociale** și vizite la domiciliu atât din partea specialiștilor pe probleme medicale cât și a celor pe probleme sociale.

În ceea ce privește întrebarea cu privire la necesitatea tratamentelor medicamentoase pentru sănătatea participanților, notăm că un număr de 592 participanți au răspuns la această întrebare, iar șapte au omis să răspundă (*Tabelul nr. 6*).

Tabelul nr. 6

**Frecvențele și procentajul pentru măsura în care participanții cred că sănătatea lor depinde zilnic de utilizarea unui tratament medicamentos**

		<b>Frecvența</b>	<b>%</b>
Valid	În foarte mare măsură adevărat	147	24,5
	În mare măsură adevărat	138	23,0
	Moderat	127	21,2
	În mică măsură adevărat	133	22,2
	Deloc adevărat	47	7,8
<b>Total</b>		<b>592</b>	<b>98,8</b>
	Nu știu/Nu răspund	7	1,2
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100,0</b>

Dintre cei care au răspuns, cei mai mulți (24,5%) au considerat că sănătatea lor depinde în foarte mare măsură de un tratament medicamentos. Doar 7,8% au declarat că sănătatea lor nu depinde deloc de un tratament medicamentos. În ceea ce privește perceperea calității vieții, 89,4% au susținut că aceasta depinde de utilizarea unui tratament medicamentos în foarte mare măsură, (24,9%), mare măsură, (19,5%) moderat, (20,4%) sau în mică măsură (19,7%).

### ***Dimensiunea bunăstării funcționale***

Dimensiunea bunăstării funcționale se referă la sentimentul autonomiei și autocontrolului în îndeplinirea unor activități zilnice precum îmbrăcatul, mișcarea și menținerea unor poziții corporale dorite. Astfel, această dimensiune oferă informații cu privire la evaluarea subiectivă a formei fizice, rezistenței și îndemnării persoanelor diagnosticate cu boli rare.

În ceea ce privește evaluarea subiectivă a funcționalității, doar câțiva dintre participanții la cercetare s-au simțit mult limitați în activități precum: alergatul, ridicarea greutăților și participarea la activități sportive solicitante (4%). În ceea ce privește activități precum: mutatul unei mese, utilizarea aspiratorului, curățatul ferestrelor, doar 8,2% au susținut că se simt limitați. Ridicatul sau căratul plaselor cu alimente din magazin a constituit o problemă pentru 14% dintre respondenți, iar în ceea ce privește urcatul scărilor unui bloc de la parter câteva etaje mai sus, 10,7% au considerat că se simt limitați. De asemenea, 21% dintre participanți întâmpină dificultăți în urcatul scărilor un etaj; aplecatul corpului înainte sau înapoi, sau îndoitul genunchilor (24,9%); plimbatul pe o lungime mai mică de un km (21,2%); plimbatul pe o lungime mai mare de un km (9,3%); și îmbăiatul și îmbrăcatul în mod autonom (37,1%).

Ca rezultat al limitărilor în funcționalitatea fizică, participanții au întâmpinat dificultăți în munca obișnuită, reducând din timpul dedicat muncii (34,6%) și realizând mai puțin decât și-au dorit (24,4%). Durerea fizică a fost percepută, în foarte mare

măsură și în mare măsură, ca un impediment în realizarea muncii obișnuite de la domiciliu de către 40,2% dintre respondenți.

În continuare vom prezenta diferențele privind starea de sănătate și funcționalitatea fizică, în funcție de genul persoanelor diagnosticate cu boli rare (*Tabelele nr. 7 și 8*).

*Tabelul nr. 7*

**Medii și abateri standard pentru dimensiunea funcționării fizice  
la bărbați și femei ce suferă de boli rare**

	Genul	N	Media	Deviația standard	Eroarea standard a mediei
Limitare fizică	Masculin	276	20,75	4,28	0,25
	Feminin	309	20,46	5,03	0,28
Probleme fizice	Masculin	272	7,30	1,17	0,07
	Feminin	302	6,92	1,41	0,08
Durere	Masculin	272	17,40	3,52	0,21
	Feminin	298	17,79	3,46	0,20
Sănătate în general	Masculin	180	12,34	2,71	0,20
	Feminin	157	10,88	2,45	0,19
Sănătate fizică	Masculin	265	45,46	7,22	0,44
	Feminin	283	44,98	8,00	0,46

Pentru limitarea fizică, au fost înregistrate răspunsurile subiecților pentru nouă itemi, răspunsuri acordate pe o scară în trei trepte (de la 1 la 3). Scorul minim obținut poate lua valoarea 9, iar cel maxim valoarea 27. Un scor mare indică o limitare fizică mai accentuată (exemplu de item: **În ce măsură starea dumneavoastră de sănătate vă limitează în a realiza aceste activități? Ex. Activități viguroase, precum alergatul, ridicarea greutăților, participarea la activități sportive solicitante**).

Pentru dimensiunea *probleme fizice*, participanții au fost rugați să răspundă unui număr de patru itemi, cu *da* sau *nu*, cotate cu 1 punct sau două puncte, iar scorurile obținute pot lua valori între 4 și 8. Un scor ridicat înseamnă probleme fizice accentuate (exemplu de item: **În ultimele trei luni ați avut următoarele probleme cu munca dumneavoastră sau alte activități obișnuite ca rezultat al stării dumneavoastră fizice? Ex. Ați redus din timpul dedicat muncii sau altor activități**). Dimensiunea *durere* a fost evaluată cu ajutorul a șase itemi la care s-a răspuns în cinci trepte, iar cu cât scorul obținut este mai ridicat, cu atât durerea este mai mare. Patru itemi sunt incluși pentru variabila *sănătate în general*, iar *sănătatea fizică* reprezintă însumarea dimensiunilor *limitare fizică*, *probleme fizice* și *durere*. Un scor ridicat la această dimensiune semnifică probleme asociate sănătății în general.

Tabelul nr. 8

## Testul t pentru compararea mediilor funcționării fizice la bărbați și la femei

	t	df	p bilateral	Diferența mediilor
Limitare fizică	0,73	583	0,460	0,28
Probleme fizice	3,49	572	<b>0,001</b>	0,38
Durere	-1,33	568	0,182	-0,39
Sănătate în general	5,14	335	<b>0,000</b>	1,45
Sănătate fizică	0,74	546	0,457	0,48

În ceea ce privește diferențele privind starea de sănătate și funcționalitatea fizică în funcție de genul persoanelor diagnosticate cu boli rare, se remarcă date semnificative statistic pentru problemele fizice ( $M > F$ ) și pentru sănătatea în general ( $M > F$ ).

De fizioterapie depinde starea de sănătate a peste 50% dintre participanți cu un grad de acord mare și moderat. Peste 8% au exprimat un acord puternic atunci când au considerat că starea lor de sănătate depinde de efectuarea fizioterapiei (*Tabelul nr. 9*).

Tabelul nr. 9

## Frecvențele și procentajul pentru măsura în care participanții cred că sănătatea lor depinde de o anumită terapie, precum fizioterapia

		Frecvența	%
Valid	În foarte mare măsură adevărat	49	8,2
	În mare măsură adevărat	164	27,4
	Moderat	145	24,2
	În mică măsură adevărat	87	14,5
	Deloc adevărat	118	19,7
	<b>Total</b>	<b>563</b>	<b>94,0</b>
	Nu știu/Nu răspund	33	5,5
	Răspunsuri lipsă	3	0,5
	<b>Total</b>	<b>36</b>	<b>6,0</b>
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100,0</b>

În ceea ce privește perceperea calității vieții, 64,7% au afirmat că aceasta depinde în foarte mare (11,1%), mare măsură (24,5%) sau moderat (23,2%) de fizioterapie.

Referitor la legătura dintre calitatea vieții bolnavilor și efectuarea kinetoterapiei, aproape 50% dintre respondenți, mai exact 43,7%, au considerat că există o relație între cele două aspecte într-o măsură mare și foarte mare. Acest lucru se poate corela cu informația relatată de respondenți cu privire la necesitatea introducerii de cât mai multe servicii de fizioterapie și kinetoterapie, în vederea îmbunătățirii calității vieții persoanelor cu boli rare din România (*Tabelul nr. 10*).

Tabelul nr. 10

**Frecvențele și procentajul pentru măsura în care participanții cred că sănătatea lor depinde de o anumită terapie, precum kinetoterapia**

		<b>Frecvența</b>	<b>%</b>
Valid	În foarte mare măsură adevărat	71	11,9
	În mare măsură adevărat	170	28,4
	Moderat	136	22,7
	În mică măsură adevărat	60	10,0
	Deloc adevărat	118	19,7
	<b>Total</b>	<b>555</b>	<b>92,7</b>
	Nu știu/Nu răspund	38	6,3
	Răspunsuri lipsă	6	1,0
	<b>Total</b>	<b>44</b>	<b>7,3</b>
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100,0</b>

În ceea ce privește logopedia, majoritatea participanților au declarat că starea lor de sănătate nu depinde deloc (67,6%) de o astfel de terapie. Mai puțin de 15% au susținut că au nevoie de logopedie în măsură ridicată și foarte ridicată. În ceea ce privește perceperea calității vieții, 3,3% au afirmat că aceasta depinde în foarte mare măsură, 11,4%, în mare măsură și 6,8% moderat de logopedie.

În ceea ce privește efectuarea unei terapii pentru recuperarea funcțiilor necesare activităților zilnice, aproximativ jumătate dintre participanți au considerat că au nevoie de o astfel de terapie, în timp ce cealaltă jumătate nu au considerat că astfel de terapii le-ar aduce un plus de calitate în efectuarea acțiunilor zilnice. În ceea ce privește perceperea calității vieții, 8,8% au afirmat că aceasta depinde în foarte mare măsură de terapii pentru recuperarea funcțiilor, 17,5% au afirmat că aceasta depinde în mare măsură, 14,4% moderat, 8,2% în mică măsură, iar 36,5% au considerat calitatea vieții ca depinzând deloc de terapii pentru recuperarea funcțiilor.

Cu privire la necesitatea ergoterapiei, găsim un număr mare de nonrăspunsuri (N = 221, 36,9%), ceea ce împiedică formularea unei concluzii clare. Cel mai probabil, nonrăspunsurile se datorează nerecunoașterii termenului „ergoterapie”, ceea ce poate fi problematic în astfel de cazuri. Motivul nu este evident, dar posibile cauze pot fi lipsa informațiilor și numărul redus al specialiștilor ergoterapeuți din România. În ceea ce privește perceperea calității vieții, 4% au afirmat că aceasta depinde în foarte mare măsură, 5,8% în mare măsură și 5,3% moderat de ergoterapie.

### ***Dimensiunea bunăstării psihologice***

Această dimensiune se referă la: sentimentul de mulțumire cu privire la sine, evaluarea stresului și a stimei de sine, evaluarea sentimentului de siguranță, odihnă, muncă și timpul liber.

Aproximativ jumătate dintre respondenți (51,5%) au considerat că au redus din timpul dedicat muncii sau altor activități regulate, datorită unor probleme emoționale (e.g. sentimente de tristețe sau de teamă). De asemenea, 47,2% au realizat mai puțin decât și-au dorit, iar 50,1% au afirmat că nu s-au putut concentra în activitățile obișnuite în ultimele trei luni până la data aplicării chestionarului. În ceea ce privește oboseala, 15,4% au considerat că obolesc foarte repede, 30,4% că obolesc repede, 35,7% moderat, 14,4% au declarat că obolesc repede într-o mică măsură, iar 2,8% au considerat că nu obolesc mai repede decât ar fi normal.

Un număr semnificativ dintre participanți (55,4%) au avut dificultăți în foarte mare sau mare măsură în a adormi. În ceea ce privește bucuria de a trăi, 3,7% au notat că se bucură de viață în foarte mare măsură, 30,4% în mare măsură, 25,7% moderat, 23,7% în mică măsură, iar 14,5% au considerat că nu se bucură deloc de viață. De asemenea, doar 34,6% au notat că sunt optimiști. Majoritatea (55,1%) au fost deranjați de fizicul lor în foarte mare măsură, 5,2% în mare măsură, 23,7%, moderat, iar 25,2%, în mică măsură.

În ultimele trei luni, până la data aplicării chestionarului, 6,3% dintre participanți s-au simțit triști tot timpul, 19,2% frecvent, 51,3% câteodată, 18,7% rar, iar 4% nu s-au simțit triști deloc. De asemenea, doar 2,5% dintre participanți s-au simțit plini de energie tot timpul, 16,9% frecvent, 29,5% câteodată, 36,2% rar, iar 14,5% nu s-au simțit deloc plini de energie. Dintre respondenți, 10,7% s-au simțit deprimați tot timpul, 32,4% frecvent, 44,7% câteodată, 9,7% rar și 2,0% nu s-au simțit deloc deprimați. În ceea ce privește frustrarea, 13,7% dintre participanți s-au simțit frustrați tot timpul, 44,1% frecvent, 29,2% câteodată, 10,9 rar și 1,8% nu s-au simțit deloc frustrați. Foarte puțini participanți s-au simțit obosiți tot timpul (1,7%). De asemenea, puțini (9,2%) au declarat că nu s-au simțit deloc obosiți. Mai degrabă, respondenții au declarat că se simt obosiți câteodată (50,1%), sau rar (27,2%); 11,5% au afirmat că simt frecvent oboseala.

O situație frecvent întâlnită este trăirea sentimentului de vinovăție de către persoanele aflate în dificultate, iar în cercetarea de față acest lucru este ilustrat în tabelul și graficul de mai jos (*Tabelul nr. 11*).

*Tabelul nr. 11*

**Frecvențele și procentajul pentru măsura în care starea fizică și problemele emoționale ale participanților au produs suferință familiei**

		<b>Frecvența</b>	<b>%</b>
Valid	În foarte mare măsură	185	30,9
	În mare măsură	271	45,2
	Moderat	95	15,9
	În mică măsură	19	3,2
	Deloc	17	2,8
	Nu știu/Nu răspund	8	1,3
<b>Total</b>		<b>595</b>	<b>99,3</b>
Răspunsuri lipsă		4	0,7
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100,0</b>

Astfel, se remarcă faptul că peste 75% dintre respondenți consideră că starea lor fizică și/sau emoțională produce în mare și foarte mare măsură suferință familiei. Totuși, în studiul de față, majoritatea respondenților au notat că starea lor de sănătate nu a cauzat probleme grave în familie, precum certuri („deloc” certuri între părinți = 65,4%; „deloc” certuri între părinți și frați = 80%) sau divorț („deloc” = 92,8%)

În ceea ce privește sănătatea mentală și anii de suferință observăm că sănătatea mentală nu depinde în mare măsură de perioada de boală (*Tabelele nr. 12a, 12b și 12c*).

Tabelul nr. 12a

**Analiza de regresie liniară pentru explicarea sănătății mentale, pe baza anilor de suferință**

Model	R	R <sup>2</sup>	R <sup>2</sup> ajustat	Eroarea standard de estimare
1	.086(a)	0,007	0,005	5,32

a. Predictorii: (Constanta): „De câți ani suferiți de această boală?”.

Tabelul nr. 12b

**Analiza de regresie liniară pentru explicarea sănătății mentale, pe baza anilor de suferință**

ANOVA (12b)						
Model		Suma pătratelor	Df	Pătrate medii	F	p
1	Regresia	110,60	1	110,60	3,899	0,049(a)
	Rezidual	14948,28	527	28,36		
	Total	15058,89	528			

a. Predictorii: (Constanta): „De câți ani suferiți de această boală?”.

b. Variabila dependentă: SĂNĂTATEA MENTALĂ.

Tabelul nr. 12c

**Analiza de regresie liniară pentru explicarea sănătății mentale, pe baza anilor de suferință**

Coeficienți (12c)						
Model		Coeficienți nestandardizați		Coeficienți standardizați	t	p
		B	Eroarea standard	Beta		
1	(Constanta)	55,55	0,467		118,86	0,000
	„De câți ani suferiți de această boală?”	0,037	0,019	0,086	1,97	0,049

a. Variabila dependentă: SĂNĂTATEA MENTALĂ.

Cu toate că sănătatea mentală este explicată într-un procent redus prin durata anilor de suferință (doar 0,7%), prezentăm acest model întrucât el se află la limita semnificativității ( $p = .049$ ). Este bine de precizat faptul că pentru variabila sănătate mentală un scor ridicat semnifică probleme legate de sănătatea mentală, întrucât acest scor global este obținut prin însumarea scorurilor pentru limitare emoțională, nivelul oboselii, probleme de funcționare socială și probleme legate



de starea de bine emoțional. Așa se explică asocierea pozitivă dintre durata suferinței în ani și starea de sănătate mentală. Dacă durata suferinței crește cu o abatere standard, sănătatea mentală se deteriorează cu 0,086 abateri standard.

În ceea ce privește diferențele privind starea de sănătate psihică în funcție de genul persoanelor diagnosticate cu boli rare, se remarcă date semnificative statistic pentru sănătatea emoțională ( $M > F$ ) (Tabelele nr. 13 și 14).

Tabelul nr. 13

**Medii și abateri standard pentru dimensiunea funcționării psihice la bărbați și femei ce suferă de boli rare**

	Genul	N	Media	Deviația standard	Eroarea standard a mediei
Limitare emoțională	Masculin	273	4,47	1,42	0,08
	Feminin	304	4,50	1,52	0,08
Energie vs. oboseală	Masculin	271	24,99	2,81	0,17
	Feminin	291	24,87	2,67	0,15
Stare de bine emoțională	Masculin	276	15,55	3,01	0,18
	Feminin	310	15,06	3,51	0,19
Sănătate emoțională	Masculin	257	57,05	5,43	0,33
	Feminin	271	55,61	5,11	0,31

Tabelul nr. 14

**Testul t pentru compararea mediilor funcționării fizice și psihice la bărbați și femei**

	t	df	p bilateral	Diferența mediilor
Limitare emoțională	-0,27	575	0,783	-0,03
Energie vs. oboseală	0,51	560	0,604	0,12
Stare de bine emoțională	1,77	584	0,076	0,48
Sănătate emoțională	3,14	526	0,002	1,44

**Dimensiunea bunăstării sociale**

Bunăstarea socială se referă la evaluarea calității contactelor sociale, comunicarea cu semenii și familia, suportului social și familial primit, sentimentul apartenenței la diferite grupuri sociale, participarea la viața comunitară și cooperarea cu diverse organizații și asociații comunitare.

Participanții au considerat că starea lor fizică sau problemele lor emoționale i-au deranjat în foarte mare măsură (17,7%), în mare măsură (21,5%), moderat (34,4%), în mică măsură (18,4%) sau deloc (6,8%). În ceea ce privește angajarea în activități sociale cu familia sau cu prietenii, 15,4% au considerat în foarte mare măsură, 18,9% în mare măsură, 25,7% moderat, 32,1% în mică măsură, iar 6,5% deloc, că starea lor fizică sau problemele emoționale constituie un impediment. În ceea ce privește angajarea în activități cu vecinii, 20% au considerat problemele fizice sau emoționale ca fiind o problemă în foarte mare măsură, 18,5% în mare măsură, 23,5% moderat, 29% în mică măsură, iar 6,5% deloc. În angajarea

în activități cu alte grupuri sociale, 19,2% au afirmat că starea fizică sau problemele emoționale îi deranjează în foarte mare măsură, 17% în mare măsură, 25% moderat, 29% în mică măsură, iar 7,2% deloc.

Referitor la accesul la informații, 43,5% au considerat că au acces la informații cu privire la boala lor în foarte mare măsură și în mare măsură. În ceea ce privește distanța în km pe care participanții trebuie să o parcurgă pentru a ajunge la un specialist, aceasta se situează între 0 și 2 400 km (media = 52,71).

Datorită faptului că, deseori, bunăstarea socială depinde de statutul marital, în continuare se va prezenta o analiză a acestui item (*Tabelul nr. 15*).

*Tabelul nr. 15*

**Frecvența și procentajul pentru statutul marital al participanților**

		<b>Frecvența</b>	<b>%</b>
Valid	Singur	46	7,7
	„Locuiesc cu părinții”	313	52,3
	„Locuiesc cu partenerul de viață”	16	2,7
	Căsătorit	200	33,4
	Separat	4	0,7
	Divorțat	16	2,7
	Văduv	4	0,7
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100,0</b>

Pentru început, se notează că majoritatea respondenților au avut alături familia, fie cea de origine ( $n = 313$  locuiesc împreună cu părinții) fie cea prin căsătorie ( $n = 200$ ). Totuși, există peste 10% dintre cazuri, unde participanții la această cercetare au indicat că nu au avut un suport direct din partea familiei. Aceștia sunt: cei divorțați, separați, singuri sau văduvi.

Aproape 90% dintre respondenți s-au declarat satisfăcuți de sprijinul primit de la familie, în foarte mare măsură și în mare măsură. Acest suport extraordinar al familiei este explicat și prin viziunea tradițională în societatea românească în ceea ce privește familia și relațiile din interiorul acesteia. Suportul social și rețeaua de relații sociale constituie un factor extrem de important pentru starea de bine a oricărei persoane, iar acest aspect este cu atât mai semnificativ în cazul celor diagnosticați cu boli rare. În ceea ce privește suportul primit de la prieteni, gradul de satisfacție este moderat pentru peste 20% dintre respondenți. De asemenea, peste 40% au fost satisfăcuți; iar peste 30% puțin satisfăcuți. Majoritatea participanților (59,4%) au beneficiat de suportul social în îngrijirea la domiciliu din partea părinților, 1,7% din partea fraților, 0,3% din partea rudelor, 0,5% din partea prietenilor, 27,4% din partea soțului/soției, iar de 7,8% s-a ocupat altcineva.

În ceea ce privește serviciile de sănătate de stat, jumătate dintre respondenți s-au declarat satisfăcuți la nivel mediu. Doar 18,2% s-au declarat satisfăcuți de calitatea serviciilor în mare măsură și foarte mare măsură. Cu privire la ajutorul primit din partea statului român, respondenții s-au declarat satisfăcuți într-o mică măsură în proporție de aproape 50%, iar 23,4% sunt total nesatisfăcuți cu privire

la acest lucru. Doar 4,6% s-au declarat satisfăcuți cu privire la ajutorul primit din partea statului român. Participanții la cercetare s-au declarat ușor mai satisfăcuți cu privire la implicarea ONG în comparație cu implicarea statului, însă și aici domină satisfacția doar într-o mică (39,6%) și moderată măsură (26,7%).

În ceea ce privește diferențele privind starea de funcționare socială în funcție de genul persoanelor diagnosticate cu boli rare, se remarcă date semnificative ( $M > F$ ) (Tabelele nr. 16 și 17).

Tabelul nr. 16

**Medii și abateri standard pentru dimensiunea funcționării sociale la bărbați și femei ce suferă de boli rare**

	Genul	N	Media	Abateri standard	Eroarea standard a mediei
Funcționare socială	Masculin	271	11,93	4,25	0,25
	Feminin	298	10,95	4,57	0,26

Tabelul nr. 17

**Testul t pentru compararea mediilor funcționării sociale la bărbați și femei**

	t	df	p bilateral	Diferența mediilor
Funcționare socială	2,65	567	0,008	0,98

**Dimensiunea bunăstării economice**

Această dimensiune include aspecte precum: evaluarea satisfacției față de proprietăți, venit, bunuri materiale și status social, cât și perceperea subiectivă cu privire la adaptarea lor la nevoile speciale ale pacienților diagnosticați cu boli rare.

Doar 2,5% dintre respondenți au considerat că banii de care dispun sunt în foarte mare măsură suficienți pentru plata serviciilor medicale. De asemenea, doar 5% au remarcat că banii le ajung pentru costurile medicale în mare măsură, iar 17,9% au considerat că banii de care dispun sunt suficienți într-o măsură moderată. Majoritatea respondenților (72,6%) au considerat că banii le sunt suficienți în mică măsură sau deloc pentru plata serviciilor medicale.

În ceea ce privește veniturile, 59,6% au susținut că acestea le ajung doar pentru strictul necesar; 24,5% au remarcat că veniturile sunt suficiente pentru un trai decent; 8,2% și-au considerat veniturile ca fiind nesatisfăcătoare chiar și pentru strictul necesar. Puțini dintre participanți (5,5%) au considerat că își permit bunuri mai scumpe, dar cu restrângeri din alte domenii, iar doar 1,2% au susținut că își permit să cumpere tot ce le trebuie, fără restrângeri din alte domenii. Estimările cu privire la veniturile necesare familiei pentru un trai decent se încadrează între 700 și 450 000 RON, cu media de 3 937,8 RON; iar pentru supraviețuire, veniturile estimate de respondenți se încadrează între 200–8 000 RON, cu media de 1 116,8 RON. De asemenea, majoritatea respondenților (62,3%) locuiesc cu părinții.

În ceea ce privește aprecierea veniturilor pe gospodărie a participanților, un număr ridicat declară un venit destul de scăzut (Tabelul nr. 18).

Tabelul nr. 18

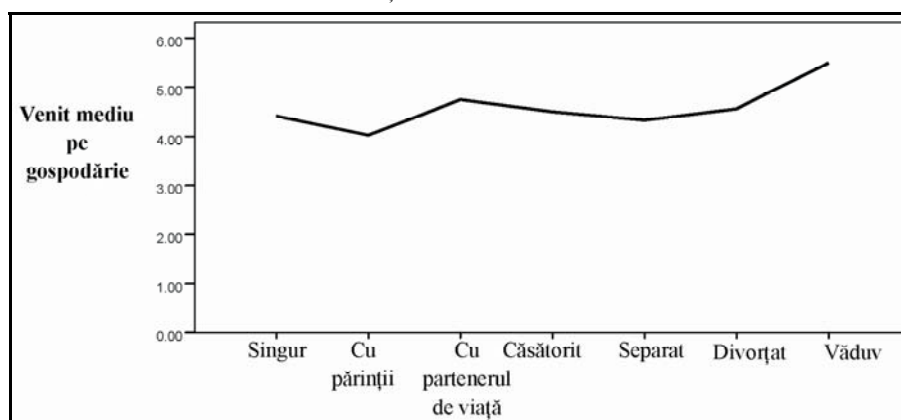
Frecvența și procentajul pentru nivelul apreciat de către participanți al veniturii în gospodărie  
(1 = cel mai scăzut nivel al venitului, iar 10 = cel mai ridicat nivel al venitului)

		Frecvența	%	% Cumulativ
Valid	1	7	1,2	1,2
	2	38	6,3	7,7
	3	142	23,7	31,8
	4	182	30,4	62,8
	5	116	19,4	82,5
	6	52	8,7	91,3
	7	35	5,8	97,3
	8	12	2,0	99,3
	9	2	0,3	99,7
	10	2	0,3	100
	<b>Total</b>	<b>588</b>	<b>98,2</b>	
	Răspunsuri lipsă	11	1,8	
<b>Total</b>		<b>599</b>	<b>100</b>	

Astfel, din analiza procentelor cumulate rezultă că peste 80% dintre respondenți declară că au un venit mediu și sub-mediu în gospodărie.

Figura 1

Reprezentarea grafică a veniturilor din gospodărie ale participanților,  
în funcție de statutul marital



În ceea ce privește situația venitului material în relație cu statutul marital al participanților, reiese că cei care au declarat că locuiesc cu partenerul de viață (dar necăsătoriți) și cei văduvi/văduve au un venit mediu și peste mediu. Totuși, trebuie remarcat că numărul lor este foarte mic, și anume, împreună ei sunt 20 din totalul de 599 de participanți. Prin urmare, se va acorda importanță următoarei categorii, și anume, cei căsătoriți, care sunt în număr de 200 și care au declarat că veniturile lor sunt ușor sub medie. Totuși, peste 75% dintre respondenți se declară mulțumiți într-o mare și respectiv moderată măsură de condițiile de locuire. Cu toate că se declară

mulțumiți de condițiile de locuire, în ceea ce privește gradul de satisfacție cu privire la situația financiară, majoritatea se declară *deloc* (11,2%) sau *în mică măsură* mulțumiți (43,2%).

### ***Dimensiunea bunăstării spirituale***

Dimensiunea bunăstării spirituale se referă la apartenența la o comunitate spiritual-religioasă și autoperceperea religiozității sau bogăția vieții spirituale. În ceea ce privește orientarea religioasă a participanților la cercetare, din numărul total de 599 respondenți, 480 s-au declarat ortodocși (80,1%), 48 neo-protestanți (8%), 26 romano-catolici (4,3%), 23 de o altă religie (3,8%), 16 greco-catolici (2,7%) și 1 protestant (0,2%). În eșantionul acestui studiu niciun subiect nu s-a declarat ateu sau „fără religie”.

Pentru majoritatea respondenților (69,1%), Dumnezeu a fost considerat foarte important pe o scală de la 1 la 5 (unde 1 este minim, iar 5 este maxim). De asemenea, în ceea ce privește instituția bisericească, 53,1% au considerat aceasta ca fiind foarte importantă și doar 11,2% au considerat biserica puțin importantă sau deloc importantă în viața lor. De asemenea, 89,3% au notat credința în rai, 76% în iad, 89,6% în păcat, 83,1% în viața de după moarte și 97% în Dumnezeu. Mai mult, 24% au considerat că religia sau credința în Dumnezeu îi ajută să înțeleagă rostul vieții în foarte mare măsură, 35,7% în mare măsură, 30,6% moderat și doar 6,6% în mică măsură sau deloc. Respondenții au considerat că spiritualitatea sau credința le dă putere să facă față bolii în foarte mare măsură (24,2%), mare măsură (38,4%), sau moderat (27,2%). Doar 6,7% au raportat că spiritualitatea sau credința îi ajută în mică măsură sau deloc să facă față bolii. De asemenea, 69,9% au afirmat că viața lor are un sens, iar aproximativ 60% au notat că religia sau credința în Dumnezeu îi ajută să înțeleagă mai bine suferința.

În studiul de față s-a analizat și corespondența dintre satisfacția cu privire la viață și credința religioasă a participanților (*Tabelele nr. 19–24*).

*Tabelul nr. 19*

#### **Corespondența privind răspunsurile participanților la întrebările: „Puteți afirma că vă bucurați de viață?” și „Credeți în Rai?”**

		Rai		Total
		Da	Nu	
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?”	În foarte mare măsură	18	4	22
	În mare măsură	172	7	179
	Moderat	145	6	151
	În mică măsură	124	13	137
	Deloc	68	16	84
<b>Total</b>		<b>527</b>	<b>46</b>	<b>573</b>

Coefficientul de contingență are valoarea .204 și este semnificativ statistic. Prin urmare, există o asocieră între credința în rai și afirmația participanților că reușesc să se bucure de viață.

Tabelul nr. 20

**Corespondența privind răspunsurile participanților la întrebările:  
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?” și „Credeți în iad?”**

		Iad		Total
		Da	Nu	
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?”	În foarte mare măsură	16	6	22
	În mare măsură	162	15	177
	Moderat	128	22	150
	În mică măsură	95	38	133
	Deloc	48	32	80
<b>Total</b>		<b>449</b>	<b>113</b>	<b>562</b>

Coeficientul de contingență are valoarea .270 și este semnificativ statistic. Prin urmare, există o asocierie între credința în iad și afirmația participanților că reușesc să se bucure de viață.

Tabelul nr. 21

**Corespondența privind răspunsurile participanților la întrebările:  
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?” și „Credeți în Dumnezeu?”**

		Dumnezeu		Total
		Da	Nu	
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?”	În foarte mare măsură	20	2	22
	În mare măsură	179	2	181
	Moderat	153	1	154
	În mică măsură	135	1	136
	Deloc	83	1	84
<b>Total</b>		<b>570</b>	<b>7</b>	<b>577</b>

Coeficientul de contingență are valoarea .143 și este semnificativ statistic. Prin urmare, există o asocierie între credința în Dumnezeu și afirmația participanților că reușesc să se bucure de viață.

Tabelul nr. 22

**Corespondența privind răspunsurile participanților la întrebările: „Puteți afirma că vă bucurați de viață?” și „Religia dvs. sau credința în Dumnezeu vă ajută să înțelegeți rostul vieții?”**

		În foarte mare măsură	În mare măsură	Moderat	În mică măsură	Deloc	Total
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?”	În foarte mare măsură	8	7	5	0	2	22
	În mare măsură	19	63	81	8	3	174
	Moderat	31	62	49	10	0	152
	În mică măsură	45	55	33	3	3	139
	Deloc	38	22	14	10	0	84
<b>Total</b>		<b>141</b>	<b>209</b>	<b>182</b>	<b>31</b>	<b>8</b>	<b>571</b>

Frecvențele cele mai ridicate se regăsesc pentru gradațiile: „în mare măsură” și când participanții declară că „reuesc să se bucure de viață”, dar și când sunt de acord că „Religia dvs. sau credința în Dumnezeu vă ajută să înțelegeți rostul vieții”. Asocierea este puternică, valoarea coeficientului de contingență fiind de .356, puternic semnificativ statistic.

Tabelul nr. 23

**Corespondența privind răspunsurile participanților la întrebările:  
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?” și „Religia sau credința  
în Dumnezeu vă ajută să înțelegeți mai bine suferința?”**

		În foarte mare măsură	În mare măsură	Moderat	În mică măsură	Deloc	Total
„Puteți afirma că vă bucurați de viață?”	În foarte mare măsură	5	8	7	0	2	22
	În mare măsură	13	68	82	9	2	174
	Moderat	33	63	46	8	1	152
	În mică măsură	39	64	18	9	5	137
	Deloc	39	23	15	3	3	85
<b>Total</b>		<b>129</b>	<b>226</b>	<b>168</b>	<b>29</b>	<b>13</b>	<b>570</b>

Analiza de corespondență între frecvențele asociate celor două întrebări indică o valoare puternic semnificativă statistic (.385,  $p < .001$ ). Același model de asocieri s-au regăsit și între nivelul declarat al optimismului și credința în Dumnezeu.

Tabelul nr. 24

**Corespondența privind răspunsurile participanților la întrebările: „În general ați putea spune  
că starea sănătății dvs. este...” și „Importanța lui Dumnezeu în viața dvs.”**

		„În general ați putea spune că starea sănătății dvs. este....”					Total
		Excelentă	Foarte bună	Bună	Satisfăcătoare	Proastă	
„Importanța lui Dumnezeu în viața dvs.”	Deloc important	0	0	2	6	4	12
	Puțin important	0	0	2	1	2	5
	Moderat	0	0	8	24	16	48
	Important	0	4	14	51	40	109
	Foarte important	4	8	60	165	175	412
	Răspunsuri lipsă	0	1	0	0	0	1
<b>Total</b>		<b>4</b>	<b>13</b>	<b>86</b>	<b>247</b>	<b>237</b>	<b>587</b>

În urma analizei răspunsurilor participanților la cele două întrebări se constată că există o foarte mare diferență între cei ce au afirmat că Dumnezeu nu este deloc important în viața lor (în număr de 12) și cei care i-au acordat o foarte mare importanță lui Dumnezeu (în număr de 412). Peste 430 dintre respondenții

care au susținut că Dumnezeu este important și foarte important în viața lor, au declarat că au o stare de sănătate satisfăcătoare sau proastă. Astfel, este evidentă apropierea de Dumnezeu a majorității participanților incluși în această cercetare.

În ceea ce privește relația dintre starea de sănătate și frecventarea serviciului religios, situația este oarecum diferită față de cea cu privire la perceperea importanței lui Dumnezeu în viața personală. Este posibil ca cel puțin o parte dintre participanții la cercetare să întâmpine dificultăți în ceea ce privește frecventarea serviciului religios (*Tabelul nr. 25*).

*Tabelul nr. 25*

**Correspondența privind răspunsurile participanților la întrebările: „În general ați putea spune că starea sănătății dvs. este....?” și „Cât de des frecvențați serviciul religios în biserică?”**

		„În general ați putea spune că starea sănătății dvs. este....?”					Total
		Excelentă	Foarte bună	Bună	Satisfăcătoare	Proastă	
„Cât de des frecvențați serviciul religios în biserică?”	O dată pe an	1	4	18	70	80	173
	O dată pe lună	2	6	34	87	81	210
	O dată pe săptămână	0	3	20	48	41	112
	De mai multe ori pe săptămână	1	0	8	9	5	23
	Deloc	0	0	6	32	30	68
<b>Total</b>		<b>4</b>	<b>13</b>	<b>86</b>	<b>246</b>	<b>237</b>	<b>586</b>

Așadar, din 586 de răspunsuri valide, 112 răspund că merg la biserică săptămânal, aceștia fiind majoritatea cu stare de sănătate satisfăcătoare și proastă. Cea mai ridicată frecvență este a celor ce merg la biserică o dată pe lună (în număr de 210), aceștia susținând, în majoritate că starea lor de sănătate este proastă sau satisfăcătoare.

## CONCLUZII

Rezultatele studiului arată că situația pacienților români ce suferă de boli rare este percepută de aceștia în mod diferit, în funcție de dimensiunea studiată. Astfel, în ceea ce privește bunăstarea fizică, participanții la cercetare au considerat că, în general, starea lor de sănătate se deteriorează de la an la an, chiar dacă nu într-un mod alarmant. Aceștia s-au declarat, de asemenea, deranjați, cel puțin la un nivel moderat, de durerea fizică. Totuși, probabil și datorită tratamentului – la care cei mai mulți (aproximativ 70%) au avut acces – respondenții au afirmat că fac față destul de bine durerii fizice, existând un procent foarte scăzut (aproximativ 3%) al celor care au considerat că nu mai pot face față disconfortului cauzat de boală. Chiar dacă participanții la cercetare s-au declarat satisfăcuți cu privire la accesul la tratament, aceștia au remarcat că acest acces ar putea fi mult îmbunătățit. Unii respondenți



au descris numeroase dificultăți întâlnite în ceea ce privește accesul la serviciile medicale oferite de statul român. Astfel, s-au amintit dificultățile întâmpinate de bolnavi în procurarea medicamentelor, care deseori lipsesc din farmacii, prețurile ridicate la tratament, birocrăția excesivă și accesul scăzut la serviciile specializate. Uneori, aceste servicii specializate lipsesc sau sunt la o distanță mult prea mare pentru pacient și familia sa. De aceea, mulți s-au aflat în situația în care fie au fost greșit diagnosticați, fie au fost (și sunt) tratați de personal medical nepregătit, care nu cunoaște suficient specificul bolilor rare. Aceste rezultate sunt importante în mod special datorită faptului că cei mai mulți respondenți au considerat că atât sănătatea, cât și calitatea vieții lor depind, mai mult sau mai puțin, de un tratament medicamentos.

Referitor la bunăstarea funcțională, participanții, în general, nu s-au simțit mult limitați în activități fizice obișnuite, precum curățatul locuinței sau căratul plaselor cu alimente din magazin. Totuși, urcatal scării un etaj, îndoitul genunchilor, îmbăiatul sau îmbrăcatul în mod autonom au constituit o provocare pentru cel puțin o parte a respondenților. Astfel, unii, în mod special datorită durerii fizice, au fost nevoiți să reducă din timpul dedicat muncii, realizând mai puțin decât și-ar fi dorit. În ceea ce privește atât problemele fizice cât și sănătatea în general, rezultatele studiului sugerează că respondenții de gen feminin au făcut față semnificativ mai bine decât cei de gen masculin. Pentru a trata și preveni problemele fiziologice întâmpinate de persoanele diagnosticate cu boli rare, se remarcă nevoia introducerii unor servicii specializate de fizioterapie, kinetoterapie și terapii pentru recuperarea funcțiilor, mai ales, datorită faptului că un număr mare de respondenți au afirmat că atât sănătatea, cât și calitatea vieții lor depind de astfel de servicii.

În ceea ce privește bunăstarea psihologică, mulți dintre participanții la cercetare au experimentat anumite probleme emoționale, precum sentimente de teamă, tristețe, deprimare și frustrare. Mulți au susținut că suferă de insomnii și puțini au simțit intens bucuria de a trăi, aproximativ două treimi nefiind optimiști cu privire la viitor. De asemenea, s-a notat un anumit grad al sentimentului de vinovăție, majoritatea participanților considerând că boala lor și problemele emoționale care decurg de aici produc în mare măsură suferință familiei, chiar dacă aceștia nu consideră că boala de care suferă este responsabilă de certurile sau divorțurile din familie. Referitor la bunăstarea psihologică, rezultatele studiului sugerează că participanții de gen masculin nu se încarcă emoțional cu provocările bolii în aceeași măsură cu cei de gen feminin.

Referitor la dimensiunea socială, majoritatea subiecților la cercetare au afirmat că s-au bucurat de activitățile și suportul primit din partea familiei și prietenilor. Rezultatele studiului sugerează că suportul social și rețeaua de relații sociale au constituit un factor extrem de important pentru persoanele care suferă de boli rare. Majoritatea au beneficiat de îngrijire din partea părinților, câțiva din partea soțului sau soției, și puțin din partea altor persoane precum frați, rude, prieteni sau personal angajat. De asemenea, respondenții au considerat că au, în general, acces la informații cu privire la boala lor. În ceea ce privește serviciile de sănătate și ajutorul oferit de statul român, subiecții la cercetare s-au declarat mai puțin satisfăcuți. Aceștia au fost puțin mai mulțumiți de serviciile oferite

de organizațiile nonprofit. Totuși, respondenții s-au plâns de lipsa de considerație și respect din partea societății în general. Astfel, s-au descris situații neplăcute precum: dezinteresul simțit din partea membrilor comunității; pierderea dosarelor de sănătate de către cadrele medicale; contactarea unor boli adiționale pe perioada spitalizării datorită condițiilor precare; lipsa rampelor de acces; lipsa de respect atât din partea cadrelor medicale, cât și a funcționarilor publici.

În ceea ce privește dimensiunea bunăstării economice, majoritatea respondenților s-au declarat nemulțumiți cu privire la veniturile lor, considerând că banii de abia ajung pentru acoperirea cheltuielilor strict necesare. De asemenea, datorită costurilor ridicate de tratament, majoritatea au afirmat că banii nu le ajung pentru acoperirea costurilor medicale. Respondenții au considerat că au venituri scăzute și că, în medie, ar avea nevoie de aproximativ 4 000 RON pe familie pentru a putea beneficia de un trai decent. Totuși, majoritatea, în ciuda limitărilor financiare percepute, au afirmat că sunt satisfăcuți cu privire la condițiile de locuire. Acest rezultat sugerează că persoanele incluse în cercetare nu reclamă probleme deosebite cu privire la condițiile de trai. Problema financiară pe care aceștia o percep, ar putea fi datorată costurilor ridicate aferente bolilor rare (e.g. analize medicale, deplasarea la specialist, tratament medicamentos și diverse terapii).

Luând în considerare dimensiunea bunăstării spirituale, subiecții incluși în cercetarea de față s-au declarat religioși, în cea mai mare parte ortodocși. Aceștia – în mod special cei care își evaluează sănătatea ca fiind satisfăcătoare sau proastă – frecventează serviciile religioase de la biserică aproximativ o dată pe lună. Rezultatele arată că respondenții care au declarat o credință în Dumnezeu și în viață după moarte experimentează, în general, o mai mare bucurie de a trăi. De asemenea, cei care au considerat că religia sau credința în Dumnezeu îi ajută să înțeleagă rostul vieții și să aibă o înțelegere mai aprofundată asupra suferinței au un grad mai mare de optimism și bucurie de a trăi. Rezultatele arată că cei care și-au evaluat mai rău starea de sănătate sunt cei care au considerat că Dumnezeu are un rol mai important în viața lor, în comparație cu cei care și-au evaluat mai favorabil starea de sănătate. Astfel, studiul sugerează că sănătatea precară ar putea duce la o apropiere de Dumnezeu și la o preocupare mai aprofundată cu privire la spiritualitate.

## PROPUNERI ȘI RECOMANDĂRI

Pornind de la rezultatele cercetării și analizând problemele și propunerile oferite de respondenți, cu privire la depășirea acestor provocări, pot fi trasate următoarele propuneri și recomandări enumerate mai jos.

- **Îmbunătățirea accesului gratuit atât la tratamentele orfane, cât și la diferitele terapii necesare** unui număr semnificativ al persoanelor care suferă de boli rare, precum: fizioterapie, kinetoterapie și terapii pentru recuperarea funcțiilor.

- **Îmbunătățirea și diversificarea serviciilor specializate, prin încurajarea colaborării dintre toți actorii sociali implicați și afectați de bolile rare.** Astfel, există o cerere semnificativă pentru: pregătirea personalului medical specializat în tratarea

bolilor rare; dotarea spitalelor cu aparatură de diagnosticare și tratament; încurajarea tratamentului specializat la domiciliu; oferirea accesului la servicii de consiliere psihologică după diagnosticare; oferirea serviciilor de consiliere genetică; promovarea serviciilor sociomedicale destinate copiilor diagnosticați cu boli rare; încurajarea serviciilor sociale specializate în îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare (e.g., grupuri de suport); accesul la mijloace de transport adaptate nevoilor bolnavilor; favorizarea accesului în instituțiile publice (e.g. rampe de acces); promovarea sălilor de gimnastică specializate și a centrelor de diagnostic și recuperare.

• **Creșterea interesului pentru pacienți**, prin: promovarea și încurajarea cercetărilor sociomedicale în domeniul bolilor rare; formarea de baze de date; conștientizarea publicului cu privire la nevoile speciale ale persoanelor care suferă de boli rare; îmbunătățirea evidenței cazurilor sociale; încurajarea studiilor statistice cu privire la bolile rare din România; favorizarea accesului la informațiile existente cu privire la bolile rare (e.g., ghiduri de bună practică și protocoale cu privire la diagnostic, tratament, monitorizare, reabilitare și integrare); promovarea unei rețele naționale de centre medico-sociale specializate în boli rare.

### LIMITĂRI ALE CERCETĂRII

Desigur că acest studiu sociologic își are o serie de limitări, începând de la tehnica neprobabilistă de eșantionare, modalitatea de culegere a datelor și până la faptul că este un studiu transversal, astfel încât nu se pot trasa tendințe observate pe perioade mai lungi de timp. De asemenea, există și un anumit grad de incertitudine care însoțește orice rezultat statistic, indiferent de numărul de subiecți sau metodologia de cercetare aplicată. Cu toate acestea, eșantionul a fost suficient de mare pentru a se putea utiliza eficient diferitele proceduri statistice și astfel, concluziile și propunerile sunt fundamentate științific, oferind rezultate importante cu privire la tematica studiată.

### BIBLIOGRAFIE

1. Cam, Y. L., *The voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe*. A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys. The European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), 2009.
2. Cella, D., Bonomi, A., The Functional Assessment of Cancer Therapy (FACT) and Functional Assessment of HIV Infection (FAHI) quality of life measurement system, în Spilker B. (Ed.), *Quality of Life and Pharmacoeconomics in Clinical Trials*, Philadelphia, Lippincott-Raven, 1996.
3. Cella, D. F., Lloyd, S. R., Wright, B., *Cross-Cultural Instrument Equating: Current Research and Future Directions*, în "Quality of Life and Pharmacoeconomics in Clinical Trials", no. 73, 1996, pp. 707–715.
4. Cobb, C. W., *Measurement Tools and the Quality of Life. Redefining Progress*. San Francisco: [http://www.econ.tuwien.ac.at/hanappi/lehre/pee/measure\\_qol\\_Co bb. pdf](http://www.econ.tuwien.ac.at/hanappi/lehre/pee/measure_qol_Co bb. pdf) (Accesat în Octombrie, 2011), 2000.
5. Debb, S. C., Blitz, D. L., Choi, S. W., *Quality of life differences in an African-American and Caucasian sample of chronic illness patients: Assessment of Differential Item Functioning*, în "The New School Psychology Bulletin", no. 6 (1), 2009, pp. 34–44.

6. Gallagher, R. M., *Clinical pain research: Challenges across cancer, cultures, and disciplines*, în "Pain Medicine", no. 2, 2001, pp. 1–2.
7. Gonzales, V. A., Martelli, M. F., Baker, J. M., *Psychological assessment of persons with chronic pain*, în "Neuro Rehabilitation", no. 14, 2000, pp. 69–83.
8. Haffner, M. E., *Adopting orphan drugs: two dozen years of treating rare diseases*, în "The New England Journal of Medicine", no. 354, 2006, pp. 445–447.
9. Haffner, M. E., Whitley, J., Moses, M., *Two decades of orphan product development*, în "Nature Reviews Drug Discovery", no. 1, 2002, pp. 821–825.
10. Hughes, D. A., Tunnage, B., Yeo, S. T., *Drugs for exceptionally rare diseases: do they deserve special status for funding?*, în "Quarterly Journal of Medicine", no. 98, 2005, pp. 829–836.
11. Innes, J. E., *Disappointments and Legacies of Social Indicators*, în "Journal of Public Policy", no. 9, 1990, pp. 429–432.
12. Kole, A., Faurisson, F., *The voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe*, A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys, The European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), 2009.
13. Land, K., *Social Indicators*, în "Annual Review of Sociology", no. 9, 1983, pp. 1–26.
14. McEwin, M., *Social Indicators and Social Statistics in Australia*, în "Statistical Journal of the United Nations", Economic Commission for Europe, 1995, pp. 309–318.
15. Park, C. L., Adler, N. E., *Coping style as a predictor of health and well-being across the first year of medical school*, în "Health Psychology", no. 22, 2003, pp. 627–631.
16. Wästfelt, M., Fadeel, B., Henter, J.-I., *A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs*, în "Journal of Internal Medicine", no. 260, 2006, pp. 1–10.
17. Wool, M. S., Mor, V., *A multidimensional model for understanding cancer pain*, în "Cancer Investigation", no. 23, 2005, pp. 727–734.
18. Zamfir, C., Introductory Study. Evolution of Quality of Life Research Topics: A Sociological Analysis, în Mărginean I. (Ed.), *Quality of Life in Romania*, Bucharest, Expert Publishing Group, 2004, pp. 9–24.
19. Zickler, P., *When the body suffers, the mind suffers*, în "Monitor on Psychology", no. 40, 2009, pp. 31–34.
20. *Planul Național de Boli Rare din România (2010–2014)*, disponibil online la [http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/Docs/ROPlan\\_ro.pdf](http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/Docs/ROPlan_ro.pdf) (Accesat în Octombrie, 2011).

**T**his research had as a main objective the exploration of the quality of life of people diagnosed with rare diseases in Romania. The research method used a sociological survey, and the instrument used was a 42 item survey specifically designed for this study. The survey was administered to a number of 645 subjects selected through snowball sampling. The results of the study show that the situation of Romanian patients that suffer from a rare disease is subjectively perceived by them as: (1) quite difficult, if we refer to financial situation or the support received from the Romanian state; (2) moderate in regard to the satisfaction with medical services, NGOs, living conditions or the emotional and psychological health; and (3) generally good, if we analyze the support given by family or the perceived relationship with the Church or God.

**Keywords:** quality of life, rare disease, people diagnosed with rare diseases.

Primit: 27.12.2011

Acceptat: 09.02.2012

Redactor: Ioan Mărginean