



# Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne

**05-503 Głusków ul. Radnych 9A**

Nr rejestru  
KRS/12401/03/963

Tel. (0-22) 715-33-19  
Tel. 0-605 36 88 40  
Fax (0-22) 715-33-11

Konto: BPH PBK S.A. Oddz. w W-wie  
28 1060 0076 0000 4010 2017 9655

## **STOWARZYSZENIE CHORYCH NA MUKOPOLISACHARYDOŻĘ I CHOROBY POKREWNE**

### **SPRAWOZDANIE MERYTORYCZNE Z DZIAŁALNOŚCI STOWARZYSZENIA ZA ROK 2006**

Stowarzyszenie „Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne” jest zarejestrowane w Krajowym Rejestrze Sądowym – Rejestr Stowarzyszeń, Innych Organizacji Społecznych i Zawodowych, Fundacji oraz Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej pod numerem KRS: 0000060517

Siedziba Stowarzyszenia znajduje się pod adresem: ul. Radnych 9A, 05-503 Głusków.

Organem Sprawującym nadzór jest: Ministerstwo Polityki Społecznej, Departament Pożytku Publicznego ul. Nowogrodzka 1/3, 00-513 Warszawa.

#### **W skład Zarządu Stowarzyszenia wchodzi:**

- 1) Prezes - Teresa Matulka zam. Radnych 9A, 05-503 Głusków;
- 2) vVice Prezes - Justyna Matulka zam. Radnych 9A, 05-503 Głusków;
- 3) Vice Prezes - Krzysztof Bajer zam. 32-412 Wiśniowa 45A;
- 4) Sekretarz - Mariola Kopecka zam. Budowlanych 5/18, 05-530 Góra Kalwaria;
- 5) Skarbnik - Anna Ołdak-Cohen zam. Cichowszczyzna 40, 05-080 Izabelin.

#### **W skład Komisji Rewizyjnej wchodzi:**

- 1) Przewodnicząca - Elżbieta Tomaka zam. 36-004 Łukawiec 476
- 2) Sekretarz - Agnieszka Skarżyńska zam. Juliana Fałata 35/2, 82-300 Elbląg

Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne nie zatrudnia pracowników. Praca Zarządu i Komisji Rewizyjnej jest nieodpłatna, w związku z tym nie posiada kosztów z tytułu wynagrodzeń.

Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne nie prowadzi działalności gospodarczej.

#### **Cele Stowarzyszenia:**

- ✓ Działanie w zakresie integracji rodzin MPS z całego kraju;
- ✓ Organizowanie wszechstronnej pomocy na rzecz dzieci dotkniętych chorobą oraz ich rodzin;

- ✓ Upowszechnienie wiedzy z zakresu chorób MPS i zwrócenie szczególnej uwagi publicznej na problemy dzieci niepełnosprawnych,

### **JAK?**

- ✓ Przez nawiązywanie wzajemnych kontaktów rodzin posiadających dzieci chore na MPS;
- ✓ Przez coroczne konferencje, podczas których rodzice i lekarze specjaliści mogą się spotykać i uzyskiwać niezbędne informacje;
- ✓ Przez publikacje biuletynu Stowarzyszenia - kwartalnika dla wszystkich, którym bliskie są problemy MPS;
- ✓ Przez pozyskiwanie sponsorów i ofiarodawców, których darowizny umożliwiają konkretną pomoc dzieciom MPS i ich rodzinom;
- ✓ Przez zakup niezbędnych środków leczniczych i sprzętu dla dzieci MPS w rodzinach najgorzej usytuowanych;
- ✓ Przez organizowanie wspólnych turnusów rehabilitacyjnych rodzin z dziećmi chorymi na MPS;
- ✓ Przez stymulowanie badań naukowych i wzajemnej współpracy specjalistów MPS w kraju i na świecie;
- ✓ Przez udział w sieci międzynarodowej współpracy stowarzyszeń MPS z całego świata.

Celem statutowym Stowarzyszenia jest udzielanie pomocy dzieciom chorym na mukopolisacharydozę i choroby pokrewne oraz ich rodzinom i opiekunom we wszystkich sprawach życiowych, inicjowanie i organizowanie wzajemnej pomocy w dążeniu do normalnego funkcjonowania tych dzieci w społeczeństwie oraz zapewnienie im opieki i ochrony prawnej.

Stowarzyszenie od 1990 roku prowadzi działalność na rzecz dzieci z chorobami rzadkimi, nieuleczalnymi i uwarunkowanymi genetycznie takimi jak: **Mukopolisacharydozy, Mukolipidozy, Mannozydozy, Sialidozy, Fukozydozy, Gangliozydozy, choroby Pompe, Niemana-Picka, Zespoły Krabbego i Pallistera-Kiliana oraz chorób pokrewnych do ultra rzadkich chorób genetycznych.**

Działalność Stowarzyszenia jest zgodna z celami statutowymi, które są realizowane w oparciu o roczne programy.

Program działania na 2006 r. zatwierdzony został przez Zarząd Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne oraz Komisję Rewizyjną.

Stan osobowy Stowarzyszenia na dzień dzisiejszy wynosi 125 rodzin (140 osób chorych czynnych członków), 12 osób - członków wspierających oraz 40 rodzin nieuczestniczących w pracach Stowarzyszenia.

## **1) Co zrobiono dla Stowarzyszenia i chorych dzieci**

### **Zakup sprzętu medyczno - rehabilitacyjnego**

Zgodnie z planem na 2006 r. zakupiliśmy dla naszych podopiecznych sprzęt medyczno - rehabilitacyjny, który jest w przypadku naszych podopiecznych niezbędny dla ratowania zdrowia oraz życia:

- 1) Inhalator - 1 szt.;
- 2) Ssaki do odflegmiania Aspiret - 4 szt.;
- 3) Materac przeciw/odleżynowy - 2 szt.;
- 4) Koncentrator Tlenu - 1 szt.;
- 5) Rower rehabilitacyjny - 1 szt.;
- 6) Krzesło ortopedyczne - 2 szt.;
- 7) Środki higieniczne, cewniki, rurki tracheostomijne;
- 8) Podkład higieniczny gumowy Frote - 6 szt.;
- 9) Strzykawki do sondy do karmienia;
- 10) Poduszka P/ODL krążek duży - 1 szt.;
- 11) Konsultacje medyczne -3 + badania w kierunku MPS;
- 12) Zakup lekarstw;
- 13) Podkłady, pielucho/majtki;

14) Przyrządy do rehabilitacji (turnus rehabilitacyjny) linki do ćwiczeń, wyciąg kończyn dolnych;

15) Piłka rehabilitacyjna - 9 szt., poduszki rehabilitacyjne.

Koszt zakupu sprzętu rehabilitacyjnego w roku 2006 wynosi 13 743,48 PLN

### **Turnusy Rehabilitacyjno - szkoleniowo - integracyjne**

W 2006 roku zorganizowany został dwutygodniowy turnus rehabilitacyjno-szkoleniowy z programem rekreacyjno - wypoczynkowym. Podczas turnusu odbyło się szkolenie rodziców w dziedzinie rehabilitacji i opieki nad dziećmi dotkniętymi rzadkimi chorobami genetycznymi.

W 2006 roku uczestniczyło 45 chorych i 44 opiekunów oraz 25 osób - członkowie rodzin.

### **Kadra medyczno - rehabilitacyjna**

- ✓ Specjaliści w dziedzinie rehabilitacji - 8 osób;
- ✓ Psycholog kliniczny - 2 osoby;
- ✓ Stomatolog - 1 osoba;
- ✓ Neurolog - 1 osoba;
- ✓ Pediatra - 1 osoba.

Stowarzyszenie w całości pokryło koszty podróży i pobytu kadry medyczno-rehabilitacyjnej.

Koszt turnusu wyniósł 49 478,30 PLN (ze środków Stowarzyszenia).

Podczas turnusu w dniach od 21.07 do 24.07 2006 odbyła się czterodniowa konferencja rodzinna dotycząca najnowszych możliwości i metod leczenia dzieci z Mukopolisacharydozą oraz innymi chorobami uwarunkowanymi genetycznie.

W konferencjach brali udział wybitni specjaliści w dziedzinie chorób metabolicznych, neurologii, kardiologii, stomatologii, psychologii, pediatrii, rehabilitacji, itp. z kraju i za granicą.

Brali udział także naukowcy i przedstawiciele firm farmaceutycznych.

Koszt konferencji wyniósł 41 342,42 PLN.

### **Program zdrowotny**

Od kwietnia 2003 roku skoncentrowaliśmy działania w Ministerstwie Zdrowia i Opieki Społecznej w kierunku zmiany przepisów i nastawienia pod względem pomocy socjalnej i wysoko specjalistycznej opieki zdrowotnej osobom chorym przewlekle, które cierpią na ultra rzadkie choroby genetyczne, nasza szeroko zakrojona akcja miała na celu:

- 1) Wpisanie w/w chorób w wykazie chorób przewlekłych,
- 2) Finansowanie leczenia osób chorych na MPS i choroby rzadko występujące,
- 3) O wysoko specjalistyczną opiekę medyczną dla dzieci i osób z chorobami rzadko występującymi i nieuleczalnymi,
- 4) O objęcie Rządowym programem wczesnej interwencji na rzecz dzieci niepełnosprawnych i ich rodzin.

W tym celu zorganizowaliśmy kilka programów telewizyjnych, programów radiowych, a także kazały się artykuły w prasie, otrzymaliśmy poparcie Polskiego Towarzystwa Genetycznego, Rzecznika Praw Dziecka, Rzecznika Praw Pacjenta, Pełnomocnika Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych, Sejmowej Komisji Zdrowia, Senackiej Komisji Zdrowia poparło nasze starania środowisko medyczne i naukowe itp.

Nasze starania zaowocowały tym, iż od września 2003 roku rozpoczęliśmy leczenie czwórki dzieci z Mukopolisacharydozą typ I Hurler. Obecnie w Polsce zdiagnozowanych jest siedemnaście osób zdiagnozowanych i leczonych enzymatyczną terapią zastępczą, która jest bardzo skuteczna, ponieważ leczy przyczynę a nie skutki choroby, problem polega na tym, iż jest to bardzo droga terapia około 500 tyś. złotych na rok leczenia dla jednego dziecka.

Natomiast punkt 1, 3, 4 pozostał do dnia dzisiejszego bez odpowiedzi, bardzo nas to martwi, ponieważ nasi podopieczni nie mogą czekać w roku 2006 zmarło siedem osób w wieku od 4 do 20 lat.

## Co robią nasi członkowie wspierający i specjaliści?

Członkowie wspierający w razie potrzeby naszym podopiecznym udzielają:

- ✓ Lekarze psychologów klinicznych - wsparcia psychicznego;
- ✓ Lekarze innych specjalności udzielają porad lekarskich, uczestniczą w turnusach rehabilitacyjnych i konferencjach prowadzą szkolenia w dziedzinie rehabilitacji oraz opieki medycznej, uczą rodziców jak postępować z dzieckiem chorym na Mukopolisacharydozę i choroby pokrewne, przypadki, gdy dzieci te mają padaczkę, bezdech, biegunki, przepukliny, odleżyny rodzice szkoleni są jak używać ssaki inhalatory, sądy do karmienia;
- ✓ Oraz inni członkowie w zależności od wykształcenia i możliwości udzielają informacji, porad prawnych, pomagają w pracach Stowarzyszenia, itp.

## Praca członków Zarządu i członków zwyczajnych:

Praca Zarządu i Komisji Rewizyjnej polega na wzajemnej pomocy. W 2006 roku (z materiałów pochodzących z kraju i za granicę przetłumaczonych z języka angielskiego). Opracowaliśmy i wydaliśmy cztery biuletyny informacyjne, broszurki dotyczące MPS i chorób pokrewnych, np. „Lizosomalne choroby spichrzeniowe”, „Wybrane elementy fizjoterapii pacjentów z Mukopolisacharydozą”, „Fukozydozy”, broszurkę dotyczącą objawów i możliwości leczenia Mukopolisacharydozy i Mukolipidozy, broszurkę dotyczącą badań i leczenia MPS typ I Hurler oraz ulotki w języku polskim i angielskim, a także ulotki, zaproszenia i informacje dotyczące konferencji.

W/w biuletyny, broszury, ulotki, plakaty są rozprowadzane nieodpłatnie wśród członków Stowarzyszenia, w przychodniach opieki zdrowotnej, szpitalach oraz podczas konferencji, itd.

## A) Cel i udział w konferencjach, w których braliśmy udział w dniach:

- 1) **29.06 - 02.07.2006 r. Wenecja** Włochy Międzynarodowe Sympozjum dotyczące Mukopolisacharydozy oraz chorób pokrewnych;
- 2) **21 - 24.07.2006 r.** zorganizowaliśmy IV międzynarodową konferencję rodzinną chorych na Mukopolisacharydozę i choroby pokrewne Pt. „**Terapia ultra rzadkich chorób metabolicznych i specjalistyczna opieka medyczna**”;
- 3) **10 - 12.11.2006 r. Budapeszt** Węgry spotkanie Europejskiej sieci chorych na Mukopolisacharydozę i choroby pokrewne.

Konferencje, które organizujemy i w których uczestniczymy mają na celu naświetlenie aspektów leczenia i specjalistycznej opieki medycznej chorób rzadkich oraz przybliżenie stanowisk najważniejszych instytucji i uczestników systemu opieki zdrowotnej włączonych w realizację istniejących i przyszłych programów terapeutycznych.

Tak jak się to dzieje obecnie w innych w krajach Unii Europejskiej, polskie organizacje zrzeszające chorych na choroby rzadkie dążą do zacieśnienia współpracy środowisk i instytucji, w tym, oprócz Ministerstwa Zdrowia i NFZ, także stowarzyszeń chorych i ich rodzin, przedstawicieli ośrodków badawczych, terapeutycznych, świadczeniodawców programów terapeutycznych oraz ośrodków rehabilitacyjnych, słowem wszystkich, którzy w istotny sposób wpływają na jakość opieki zdrowotnej świadczonej chorym na rzadkie choroby genetyczne.

## Zorganizowaliśmy również kilka krajowych imprez charytatywnych.

- ✓ **W czerwcu 2006 r.** w Piasecznie zorganizowane zostało „miasteczko integracyjne”, w którym braliśmy udział, spotkanie to miało na celu przybliżenie społeczeństwu problemów przewlekłe chorych dzieci;
- ✓ Nasi członkowie zorganizowali również kilka imprez charytatywnych dochód z w/w imprez został przeznaczony na zakup sprzętu medyczno-rehabilitacyjnego i leczenie dzieci z MPS typ I Hurler.

W okresie od kwietnia do grudnia 2006 roku udzieliliśmy wielu wywiadów w prasie, radiu i telewizji. Jeszcze dwa lata temu Mukopolisacharydoza była słowem wyrwanym z kosmosu, obecnie wiedza na ten temat jest o wiele większa jest ogromne zainteresowanie ze strony świata medycznego poznanie tej jednostki chorobowej, a także chęć pomocy, ulżenia w cierpieniu chorym, a także diagnostyka tego typu schorzeń jest o wiele szybsza już w wieku pół roku dzieci są diagnozowane.

W 2006 roku zgłosiło się wielu studentów medycyny, rehabilitacji i pedagogiki specjalnej w celu uzyskania materiałów oraz poznania tego typu schorzenia, aby móc skutecznie w przyszłości pomagać dzieciom z MPS i chorobami pochodnymi. Obecnie w Polsce niema żaden doktor większego doświadczenia w dziedzinie w/w chorób jak rodzice, którzy są przy swoim dziecku cały czas i widzą każdą zmianę. Bardzo chętnie przekazujemy swoją wiedzę i materiały dotyczące tych schorzeń, aby w przyszłości móc skuteczniej pomagać chorym dzieciom.

3. Uzyskane Przychody w 2006 roku przedstawiają się następująco:

<b>L.p.</b>	<b>Przychody z działalności statutowej</b>	<b>2006 rok</b>
1.	Darowizny	175 218,83
2.	Składki Członkowskie	6 140,00
3.	Wpłaty uczestników na turnus rehabilitacyjny	27 210,00
4.	Dofinansowanie dla uczestników turnusu z Powiatowego Centrum Pomocy Rodzinie	48 447,70
5.	Odsetki bankowe	21,33
6.	Inne przychody (przeksięgowana nadwyżka z roku 2005)	26 808,15
	<b>Razem</b>	<b>283 846,01</b>

Poniesione koszty administracyjne w roku 2006 wynosiły: 66 796,18 PLN

Saldo na dzień 31.12.2006 roku na bieżącym rachunku bankowym Stowarzyszenia wynosiło: 218 233,43 PLN

Informujemy, że w okresie sprawozdawczym nie prowadzona była kontrola Stowarzyszenia.

#### **Załączniki:**

1. Spis uchwał Zarządu Stowarzyszenia, podjętych podczas zebrań Zarządu w 2006 roku.