

Sprawozdanie merytoryczne z działalności Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne za 2007 rok.

Nazwa: Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne
Siedziba: ul. Radnych 9A, 05-503 Głusków, powiat piaseczyński
Data wpisu: zarejestrowane w Krajowym Rejestrze Sądowym dnia 6 marca 1990 r.
Numer KRS: 0000060517
Regon: 003448391

Skład Zarządu Stowarzyszenia:

1. Teresa Matulka – Prezes Zarządu
zam. 05-503 Głusków, ul. Radnych 9A
2. Krzysztof Bajer – Z-ca Prezesa Zarządu
zam. 34-412 Wiśniowa, ul. Wiśniowa 45A
3. Justyna Matulka – Z-ca Prezesa Zarządu
zam. 05-503 Głusków, ul. Radnych 9A
4. Małgorzata Kaflik - Sekretarz
zam. 02-589 Warszawa, ul. Kazimierzowska 17/13
5. Anna Ołdak-Cohen - Skarbnik
zam. 05-080 Izabelin, ul. Cichowszczyzna 40

Skład Komisji Rewizyjnej:

1. Aneta Trochimiuk – Przewodnicząca Komisji
zam. 21-560 Międzyrzec Podlaski, ul. Niewęgłowskiego 4
2. Agnieszka Skarżyńska – Sekretarz Komisji
zam. 82-300 Elbląg, ul. Juliana Fałata 35/2

Cele Stowarzyszenia:

- Udzielanie wszechstronnej pomocy dzieciom chorym na Mukopolisacharydozę i choroby pokrewne oraz ich rodzinom we wszystkich sprawach życiowych;
- Działanie w zakresie integracji rodzin MPS z całego kraju;
- Organizowanie wzajemnej pomocy w dążeniu do normalnego funkcjonowania tych dzieci w społeczeństwie oraz zapewnienie im opieki i ochrony prawnej.
- Upowszechnianie wiedzy z zakresu chorób MPS i innych chorób rzadkich oraz zwrócenie szczególnej uwagi publicznej na problemy dzieci niepełnosprawnych.

Stowarzyszenie realizuje swoje cele poprzez:

- Udzielanie pomocy dzieciom chorym na Mukopolisacharydozę oraz choroby pokrewne oraz ich rodzinom;
- Coroczne organizowanie turnusów szkoleniowo-rehabilitacyjnych dla dzieci chorych i ich rodzin oraz konferencji, podczas których rodzice i lekarze mogą pogłębiać wiedzę na temat chorób rzadkich.
- Nawiązywanie wzajemnych kontaktów rodzin mających dzieci chore na Mukopolisacharydozę i inne choroby rzadkie;
- Zakup sprzętu medyczno – rehabilitacyjnego, który jest niezbędny dla podopiecznych Stowarzyszenia;

- Pozyskiwanie sponsorów i darczyńców, których darowizny umożliwiają realizację celów statutowych oraz konkretną pomoc chorym dzieciom;
- Przy pomocy środków masowego przekazu (prasy, radia i telewizji) i własnych publikacji uświadamianie naszym decydom i społeczeństwu o problemach z jakimi borykają się rodziny mające dzieci chore na MPS i inne choroby rzadkie;
- Ujawnianie i dążenie do likwidacji barier społecznych, organizacyjnych i innych utrudniających normalne życie i funkcjonowanie dzieci chorych na Mukopolisacharydozę oraz choroby pokrewne w społeczeństwie;
- Publikację biuletynu Stowarzyszenia – kwartalnika, w którym publikowane są informacje z bieżącej działalności Stowarzyszenia jak również najnowsze i najistotniejsze informacje medyczne;
- Stymulowanie badań naukowych obejmujących zagadnienia przyczynowego i objawowego leczenia Mukopolisacharydozy i chorób pokrewnych oraz wzajemnej współpracy specjalistów MPS w kraju i na świecie;
- Członkostwo w sieci międzynarodowej Stowarzyszeń MPS z całego świata.

Stowarzyszenie chorych na Mukopolisacharydozę i choroby pokrewne istnieje od 1990 r. i prowadzi działalność na rzecz dzieci chorych na rzadkie choroby uwarunkowane genetycznie.

Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne nie prowadzi działalności gospodarczej i nie zatrudnia pracowników. Praca Zarządu Stowarzyszenia i Komisji Rewizyjnej jest nieodpłatna.

Działalność Stowarzyszenia jest zgodna z celami statutowymi, które są realizowane w oparciu o roczne programy zatwierdzone przez Zarząd i Komisję Rewizyjną Stowarzyszenia MPS.

Na dzień 31.12.2007 r. w Stowarzyszeniu jest - 168 rodzin, w tym Członków:

- ✓ zwyczajnych -132 rodziny
- ✓ Członków wspierających – 10
- ✓ Członków honorowych - 23
- ✓ Zawieszonych w prawach członka – 5

Stowarzyszenie chorych na MPS i Choroby Pokrewne zrzesza następujące choroby:

MPS I Hurler, MPS II Hunter, MPS III Sanfilippo, MPS IV Morquio, MPS VI Maroteaux-Lamy, Mukopolipidoza, Mannozydoza, Sialidoza, Fukozydoza, Gangliozydoza, choroba Pompe, Niemana-Picka, zespół Krabbe, zespół Pallistera-Kiliana, Homocystynuria, Hiperanoniemia typ II Hallervordena - Spatza, NBIA Syndrom HSS, Leukodystrofia metachromatyczna G 34 oraz inne choroby ultra rzadkie.

Program zdrowotny

Od kilku lat walczymy o zmianę przepisów dotyczących wysoko specjalistycznej opieki medycznej, stałej rehabilitacji i szeroko rozumianej wszechstronnej pomocy socjalnej dla wszystkich chorych na ultra rzadkie choroby genetyczne, a w szczególności o:

1. Umieszczenie Mukopolisacharydozy i innych rzadkich chorób uwarunkowanych genetycznie w wykazie chorób przewlekłych.
2. Finansowanie leczenia osób chorych na Mukopolisacharydozę i choroby rzadkie.
3. objęcie rządowym programem wczesnej interwencji na rzecz dzieci niepełnosprawnych i ich rodzin.

4. Wysokospecjalistyczną opiekę medyczną dla dzieci i osób z chorobami rzadkimi i nieuleczalnymi.

Aby uzyskać jak największe poparcie dla naszych działań i przedstawić nasze problemy, zorganizowaliśmy wiele programów telewizyjnych, kilka audycji radiowych, ukazały się artykuły w prasie krajowej i lokalnej.

Dnia 11.10.2007 r. w Centrali Narodowego Funduszu Zdrowia odbyła się pikietą chorych na chorobę Pompe. W spotkaniu brali udział: Zastępca Prezesa ds. Medycznych NFZ Pan Jacek Grabowski, Dyrektor oraz współpracownicy Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji, Pan Zieliński, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich, Pani Prezes naszego Stowarzyszenia Teresa Matulka, prof. J. Damięcki, Telewizja Polsat, redaktor gazety Rzeczpospolita oraz chorzy na chorobę Pompe i ich rodzice.

Dotychczas największym osiągnięciem Stowarzyszenia jest leczenie enzymatyczną terapią zastępczą chorych na Mukopolisacharydozę typ I Hurler, jak również zabezpieczenie w niezbędny sprzęt medyczno-rehabilitacyjny wszystkich najbardziej potrzebujących.

Działalność Członków Zarządu i Członków Zwyczajnych

Członkowie Zarządu i Komisji Rewizyjnej spotykają się 4 – 5 razy w roku, aby omawiać sprawy bieżące związane z działalnością Stowarzyszenia.

Działalność Stowarzyszenia opiera się wyłącznie na pracy członków Stowarzyszenia, polega głównie na wzajemnej pomocy.

Stowarzyszenie w 2007 r. wydało 3 biuletyny informacyjne. Opracowaliśmy i wydaliśmy broszurki, plakaty, banery i ulotki informacyjne dotyczące MPS i chorób pokrewnych.

Wszystkie materiały informacyjne są dostępne nieodpłatnie dla członków stowarzyszenia, rozprawdane są także na konferencjach, w przychodniach i szpitalach.

W roku 2007 odbyło się kilka imprez charytatywnych. Dochód z imprez został w całości przeznaczony na pomoc podopiecznym Stowarzyszenia

W dniach 30.11.2007r. i 01.12.2007r. odbyły się imprezy charytatywne na rzecz Tomka i jego rodzeństwa chorych na chorobę Pompe z Rawy Mazowieckiej.

Turnus rehabilitacyjny

W 2007 roku zorganizowano jeden 14-dniowy turnus rehabilitacyjno – szkoleniowy, który odbył się w dniach 03 – 17 lipca 2007 r. w Koszelińcu koło Płocka.

W turnusie uczestniczyło 55 osób niepełnosprawnych, 47 opiekunów, 30 członków rodzin, w tym 3 rodziny z Ukrainy - 9 osób i – 1 rodzina z Białorusi - 2 osoby.

Na turnusie obecna była także kadra medyczno-rehabilitacyjna:

- specjaliści w dziedzinie rehabilitacji - 6 osób
- fizjoterapeuci - 2 osoby
- logopeda - 1 osoba
- genetyk kliniczny - 1 osoba
- stomatolog - 2 osoby
- psycholog - 2 osoby
- pediatra - 5 osób
- pielęgniarka - 1 osoba

Podczas turnusu odbyła się trzydniowa Konferencja Rodzinna dotycząca najnowszych metod, możliwości leczenia i rehabilitacji dzieci chorych na Mukopolisacharydozę i inne rzadkie choroby uwarunkowane genetycznie.

W konferencji uczestniczyli wybitni specjaliści w dziedzinie chorób metabolicznych, neurologii, pediatrii, kardiologii, stomatologii, psychologii i rehabilitacji z kraju i z zagranicy. Obecni byli również przedstawiciele firm farmaceutycznych oraz Doradca Polityczny Parlamentu Europejskiego Pani Justyna Petsch, która zainteresowała się problemami związanymi z leczeniem i opieką nad dziećmi chorymi na Mukopolisacharydozę i choroby pokrewne.

Zakup sprzętu medyczno – rehabilitacyjnego

W roku 2007 został zakupiony następujący sprzęt medyczno – rehabilitacyjny dla podopiecznych Stowarzyszenia, który jest niezbędny dla ratowania ich zdrowia i życia:

- Mata do kąpielii perełkowej
- Nawilżacz powietrza Venta LW 14 - 2 sztuki
- Inhalator OMRON NE-C28 - 2 sztuki
- Inhalator Elisir - 1 sztuka
- Piłka rehabilitacyjna - 3 sztuki
- Strzykawki do sondy, do karmienia - 100 sztuk
- Szczepionka TFX INJ 0.01 G/1 ML 10
- Rurki z filtrem do Askir/Aspir - 5 sztuk
- Zestaw do gastostomii - 2 sztuki
- Rurka Tracheo Portex Blue Line - 10 sztuk
- Środki higieniczne, cewniki, rurki tracheotomijne
- Pieluchomajtki
- Przyrządy do rehabilitacji (linki do ćwiczeń, piłki rehabilitacyjne, itp.)
- Lekarstwa

Konferencje w jakich brało udział Stowarzyszenie w roku 2007

1. Konferencja w Rzymie zorganizowana przez firmę Shire, dotycząca skuteczności leczenia enzymatyczną terapią zastępczą pacjentów z MPS II – Kwiecień 2007r.
2. Zorganizowana przez nasze Stowarzyszenie Międzynarodowa Konferencja MPS oraz International MPS Network Meeting, w Serocku w dniach 24–27 maja 2007r.
3. W dniach 6 – 8 lipca 2007r. odbyła się V Rodzinna Konferencja MPS i chorób pokrewnych z udziałem gości ze wschodu.
4. Konferencja zorganizowana przez Komisję Europejską "Rare Diseases Research: Building on Success" Bruksela, Belgia, 13 września 2007 r.
5. MPS Network Meeting Bruksela, Belgia, 16–17 listopad 2007 r.
6. II Międzynarodowe Sympozjum Evidence-Based Health Care pt. "Jak to się robi?" 19–20 listopada 2007 r., w Auli Maximum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie
7. Europejska Konferencja na temat Chorób Rzadkich (European Conference on Rare Diseases), Lizbona, Portugalia 27–28 listopad 2007 r.

Konferencje, które organizujemy i w których uczestniczymy mają na celu naświetlenie aspektów leczenia i specjalistycznej opieki medycznej w chorobach rzadkich uwarunkowanych genetycznie oraz przybliżenie stanowisk najważniejszych instytucji opieki zdrowotnej, włączonych w realizację istniejących i przyszłych programów terapeutycznych i mających wpływ na jakość opieki zdrowotnej świadczonej osobom chorym na rzadkie choroby genetyczne.

Udział w konferencjach daje nam możliwość zapoznania się z postęпами w medycynie i pozwala na wymianę doświadczeń.