



Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie

O nas | Aktualności | Media | Jak Pomóc | MPS | Choroby Rzadkie | Galeria | Księga Gości | Kontakt

Przeznacz
1%
Podatku

Dołącz do nas

Kontakt: 05-503 Głusków, ul. Radnych 9A,
kom. 601 30-04-52, tel. (22) 757-81-29, fax (22) 757-81-97
KRS: 0000060517, NIP: 123-09-99-634, Regon: 003448391
Konto Bankowe: Bank Pekao S.A. Oddz. w W-wie
NR: 62 1240 6175 1111 0000 4568 0739

[Strona Główna >](#)

Ważne Informacje

28.09.2012

"Ślady małych stóp na piasku", książka Anne-Dauphine Julliard o Leukodystrofii Metachromatycznej [Więcej...](#)

05.09.2012

Integracyjne Spotkanie Noworoczne 2012 - 2013 rok [Więcej...](#)

06 - 08.07.2012

Podsumowanie X Europejskiej Konferencji Chorób Rzadkich Pt: Przybliży Choroby Rzadkie" [Więcej...](#)

26 - 27.06.2012

Sprawozdanie z Holandii "MPS International Network Meeting" [Więcej...](#)

30.05.2012

Syntetyczna Genisteina oferowana pod nazwą handlową GENIVIDA [Więcej...](#)

07.03.2012

Dzieci z chorobami rzadkimi u Marszałek Sejmu [Więcej...](#)

10.02.2012

Gala rozdania nagród Świętego Kamila [Więcej...](#)

21.11.2011

Spotkanie z Pierwszą Damą Państwa Prezydentową Anną Komorowską [Więcej...](#)

Zostań członkiem

Napisz do nas:

Imię i nazwisko:

Adres email:

Treść:

Wpisz powyższe słowa:

[Zmień](#)

wyślij

Witamy

Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie prowadzi realną i opartą na ogromnych osiągnięciach działalność od marca 1990 roku (21 lat).

Stale rozszerza i rozwija swoją działalność obejmując obecnie **45 chorób rzadkich** i zrzessa wszystkie zdiagnozowane w Polsce mukopolisacharydozy i inne choroby rzadkie, które potrzebują pomocy oraz opieki prawnej.

Obecnie Stowarzyszenie zrzessa czynnych członków zwyczajnych, honorowych i wspierających - około 500 osób.



Zakres działalności: Stowarzyszenie przedstawia m.in. na corocznych Konferencjach Naukowo - Szkoleniowych „Choroby Rzadkie - diagnostyka, leczenie i opieka nad pacjentem”, które organizowane są w ostatnich latach w Cedyźnie koło Kielc. A także spotkaniach integracyjnych podczas Walnego Zebrania Członków Stowarzyszenia. Stowarzyszenie apeluje również o utworzenie Referencyjnego Centrum Leczenia Chorób Rzadkich oraz rozpoczęcie intensywnych prac nad Narodowym Planem dla wszystkich chorób rzadkich.

Idea rozwoju współpracy pacjentów w ramach Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie oraz Federacji Pacjentów w Europie Centralnej i Wschodniej, wynika z głębokiego przekonania, że wspólne działania i wieloletnie bezpośrednie doświadczenie w sprawowaniu opieki nad pacjentem z chorobą rzadką pozwolą w drodze dialogu doprowadzić do zorganizowania efektywnego systemu zapewniającego terapię oraz opiekę dla osób dotkniętych chorobami rzadkimi w Polsce i Europie.

Wspólne działania środowisk działających na rzecz chorób rzadkich oraz zalecenia Unii Europejskiej doprowadziły do podjęcia decyzji dotyczących systemowych rozwiązań w zapewnieniu:

- **stosowania właściwej diagnostyki,**
- **kształcenia w zakresie rzadkich chorób studentów medycyny,**
- **dostępu do wysokospecjalistycznej opieki medycznej,**
- **dostępu do specjalistycznej rehabilitacji,**
- **zapewnienia jak najlepszej opieki i pomocy socjalnej,**
- **zabezpieczenia ciągłości enzymatycznych terapii zastępczych (ETZ),**
- **refundacji leków sierocych.**

W roku 2003 po rocznych intensywnych działaniach członków Stowarzyszenia pacjenci z MPS typ I Hurler w dniu 30 września w Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka otrzymały pierwszą dawkę leku.



15 maja 2008 r. podczas demonstracji, którą zorganizowało Stowarzyszenie MPS i Choroby Rzadkie przed Urzędem Rady Ministrów do demonstrujących wyszedł Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia Pan Marek Twardowski.



Podsekretarz Stanu Marek Twardowski zadeklarował, że rząd pragnie pomóc cierpiącym na choroby rzadkie i poinformował, że w Ministerstwie Zdrowia zapadła właśnie decyzja o powołaniu Zespołu ds. Chorób Rzadkich.

Na jego ręce delegacja przedstawicieli chorych i ich rodzin złożyła petycję skierowaną do Premiera i Pani Minister Zdrowia. W przekazanym liście pacjenci domagali się rozpoczęcia terapii choroby Pompego i Mukopolisacharydozy typ II i VI. Osoby chore apelowały również o powołanie Zespołu ds. chorób rzadkich oraz dostępu do specjalistycznej opieki medycznej i zwiększenie wsparcia socjalnego dla rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi.

Pani Minister Zdrowia Ewa Kopacz podczas spotkania w dniu 14 maja 2008 roku z prezesem Stowarzyszenia MPS i Choroby Rzadkie Teresą Matulka wręczyła Projekt Zarządzenia powołującego Zespół do Spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia i oświadczyła, że Ministerstwo Zdrowia dołoży starań, aby pacjenci z chorobami rzadkimi otrzymali leczenie i odpowiednią opiekę medyczną, a także, aby jak najszybciej powstał Narodowy Plan dla chorób rzadkich o międzyresortowym charakterze.



14 czerwca 2011 r. odbyło się kolejne spotkanie organizacyjne Zespołu ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, podczas którego została ogłoszona decyzja o powołaniu nowego przewodniczącego - Pana Jacka Galińskiego, Zastępcy Dyrektora ds. Klinicznych Instytutu Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka. Środowisko pacjentów i rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi oczekuje realizacji deklarowanych działań Ministerstwa Zdrowia i rozpoczęcia prac nad Narodowym Planem dla chorób rzadkich.

Wyrażamy nadzieję, że zgodnie z deklaracjami podczas wielu spotkań na przestrzeni kilku lat z Panią Minister Zdrowia Ewą Kopacz jak najszybciej zostaną rozpoczęte prace nad Narodowym Planem dla chorób rzadkich i będzie on dostosowany do potrzeb każdej choroby i osoby chorej.

Z wyrazami szacunku,

Zarząd Stowarzyszenia
MPS i Choroby Rzadkie

Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie zrzessa 45 metabolicznych chorób rzadkich uwarunkowanych genetycznie.

Partnerzy:



orphanet



I/p	Nazwa choroby podstawowej	Typ chor
1.		Choroba Hurler/Scheie
2.		Choroba Huntera
3.		Choroba Sanfilippo A
4.		Choroba Sanfilippo B
5.	Mukopolisacharydoza (MPS)	Choroba Sanfilippo C
6.		Choroba Sanfilippo D
7.		Choroba Morquio A
8.		Choroba Morquio B
9.		Choroba Maroteaux-Lamy
10.	Mannozydoza (MN)	Alfa-mannozydoza
11.		Beta-mannozydoza
12.	Mukolipidoza (ML)	II i III (I-cell disease)
13.		Fukozydoza
14.		Sialidoza
15.		Aspartyloglikozaminuria (AGU)
16.		niemowleca i dziecięca (CLN1)
17.	Ceroidolipofuscynoza	późnoniemowleca (CLN2)
18.		(inne typy)
19.		GM1
20.	Gangliozydoza	uoqulniona
21.		GM2-0
22.		GM2-B
23.	Choroba	Tay-Sachsa
24.	Choroba	Sandhoffa
25.	Hallervordena – Spatz	NBIA Syndrom HSS
26.	Hipercholesterolemia	rodzinna
27.	Hiperlipoproteinemia	typ I
28.	Hiperamonemia	typ II
29.		Hipofosfatazja
30.		Hipolipoproteinemie
31.		Homocystynuria
32.	Choroba Krabbe	(leukodystrofia globoidalna)
33.		leukodystrofia metachromatyczna
34.	Choroba Niemann-Picka	typu I (A i B)
35.		typu II (C i D)
36.	Choroba	Pompego
37.	Choroba	Salla
38.	Choroba	Spichrzania estrów cholesterolu
39.	Choroba	Wolmana
40.	Choroba	wtrętów komórkowych
41.		Niedobór beta-glukuronidazy
42.		Sulfatydoza,
43.	Sulfatydoza	wieloenzymatyczna
44.	Zespół	Lescha-Nyhana
45.	Zespół	Pallistera-kiliana

Przedruk, kopiowanie, skracanie, wykorzystanie tekstów (lub ich fragmentów) oraz zdjęć i elementów graficznych publikowanych w portalu chorobyzadkie.pl w innych mediach lub w innych serwisach internetowych wymaga zgody Prezesa Zarządu!