

VII. Cele Federacji Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej

Organizacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej powstała 25 lipca 2010 r. w Polsce.

Cele Organizacji są następujące:

- działanie w zakresie integracji rodzin dotkniętych MPS i chorobami ultra rzadkimi w Europie Centralnej i Wschodniej,
- zwrócenie uwagi publicznej na choroby ultra rzadkie,
- tworzenie funduszy na rzecz pomocy wszystkim osobom dotkniętym chorobą rzadką.



JAK?

- przez nawiązanie wzajemnych kontaktów rodzin wychowujących dzieci chore na MPS i choroby rzadkie,
- przez coroczne konferencje, podczas których rodzice i lekarze specjaliści mogą się spotkać i uzyskiwać niezbędne informacje,
- przez publikacje w prasie radiu i telewizji oraz na stronie internetowej informacji skierowanych do wszystkich, którym są bliskie problemy MPS i chorób rzadkich,
- przez ułatwianie rozpowszechniania wiedzy medycznej i technik z zakresu chorób MPS i chorób rzadkich z całego świata,
- przez pozyskiwanie sponsorów i ofiarodawców, których darowizny umożliwią pomoc dzieciom z MPS i chorobami ultra rzadkimi oraz ich rodzinom,
- przez podnoszenie jakości życia chorych na mukopolisacharydozę i choroby rzadkie we wszystkich krajach Europy Centralnej i Wschodniej,
- wspólną organizację spotkań i imprez mających na celu kreowanie i promowanie nowych metod leczenia chorób rzadkich,
- przez wywieranie nacisku w celu zapewnienia przez dane państwo pacjentom z chorobami rzadkimi leczenia i specjalistycznej opieki medycznej,
- przez stymulowanie badań naukowych i wzajemnej współpracy specjalistów w kraju i na świecie,
- przez organizowanie sieci międzynarodowej współpracy Stowarzyszeń MPS z całego świata.

Nie zwlekaj – i Ty możesz nam pomóc – wesprzyj tych, którzy Twojej pomocy oczekują.



MPS VI Litwa



MPS VI Litwa

Gdzie można uzyskać poradę medyczną w zakresie Mukopolisacharydozy i chorób rzadkich?

Informację na temat diagnostyki, leczenia i opieki medycznej możesz uzyskać u członków Zarządu Federacji Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej



Komitet założycielski Federacji pacjentów z EU Centralnej i Wschodniej (Białorusi, Litwy, Rosji, Polski, Ukrainy)

Prezes: **Teresa Matulka**, e-mail: tmatulka@wp.pl
tel.: +48 22 757 81 97, kom.: +48 601 300 452

Wice Prezes: **Снежана Митиной**, e-mail: snmitina@mail.ru
tel.: +7 495 711 95 81, kom.: +7 916 594 82 45

Dyrektor: **Tamara Matsiyevich**, e-mail: matievich@list.ru
tel.: +375 222 467 157, kom.: +375 291 257 498

Wice Dyrektor: **Jurgita Vaičiukevičiūtė**, e-mail: jurgitele30@gmail.com
tel.: +370 528 295 96, kom.: +370 601 377 08

Sekretarz: **Ludmyla Popadynets**, e-mail: ludap_72@mail.ru
tel.: +38 0 324 852 310, kom.: +38 0 973 014 171

Skarbnik: **Justyna Matulka**, e-mail: zustam@interia.pl
tel.: +48 22 757 81 97, kom.: +48 601 300 834

Członek Zarządu: **Czesława Grulich**, e-mail: czeslawa.grulich@wp.pl
tel.: +48 33 815 34 09, kom.: +48 603 30 03 37



Powiedz nam jak chcesz nam pomóc!

Kontakt: Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej
05-503 Głusków, ul. Radnych 9 A, tel.: +48 22 757 81 29, fax: +48 22 757 81 97
www.fr-d-ee.org

Nasze konto bankowe: PKO S.A. Oddział w W-wie, ul. Jasna 1
Stowarzyszenie Chorych na MPS i Choroby Rzadkie
NRB: PL 39 1240 6175 1978 0010 3607 2502
kod SWIFT – PKO PPL PW z dopiskiem – **federacja**

Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej zarejestrowana
w Starostwie Powiatowym w Piasecznie, woj. Mazowieckie, Polska

*Wiara, nadzieja i miłość dziś
– opieka, pomoc i troska jutro.*



Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej



I. Dlaczego chorzy na choroby ultra rzadkie nie mogą się normalnie rozwijać?

Ponieważ cierpią na choroby tzw. **mukopolisacharydozy (MPS)** oraz inne choroby rzadko występujące, zagrażające życiu – powodujące rozwój w organizmach chorych osób wielu wad zarówno fizycznych jak i psychicznych!

Te choroby rozwijają się i postępują – pomóżcie nam je zatrzymać!

II. Co powoduje te choroby?

W chorobach zwanymi mukopolisacharydozami chodzi o wrodzone zaburzenia przemiany materii. „Muko” oznacza – śluz, „poly” oznacza – wiele, a sacharydy są cząsteczkami cukru.

Mukopolisacharydy to zbudowane głównie z cukrów długo łańcuchowe związki biorące udział w tworzeniu tkanki łącznej (chrząstki, ścięgna, skóra itp.). Substancje te są stale na nowo budowane i rozkładane na pojedyncze składniki przez określone enzymy. U chorych na mukopolisacharydozę brak jest jednego enzymu rozkładającego, czego skutkiem jest nadmierne gromadzenie się tych związków w komórkach powodujące ich stopniowe niszczenie.

Jedna osoba nie jest w stanie pomóc ciężko chorym dzieciom – razem możemy uratować im życie!

III. Dlaczego tak się dzieje?

Choroby ultra rzadkie dziedziczone są od zdrowych rodziców nie zdających sobie sprawy z posiadanej wady genetycznej. Jeżeli obydwie rodzice mają wadliwe geny, to istnieje prawdopodobieństwo, że każde dziecko dotknięte będzie taką wadą. Jedynie w chorobie MPS typ II Hunter wyłącznie matka jest nosicielką choroby.

MPS to skrót nazwy choroby, podobnie jak znacznie skrócone jest życie tych dzieci.



MPS II Rosja



MPS III Polska



MPS VI Białoruś



MPS IV A Ukraina



MPS IV Jakucja, Rosja



MPS VI Litwa

IV. Co się dzieje później?

Tragedią osób z ultra rzadkimi chorobami jest uwstecznienie się tj. cofanie się fizyczne i umysłowe. Osoby te rodzą się jako normalne zdrowe dzieci, lecz po pewnym czasie pojawiają się wyraźne objawy choroby wywołujące dramatyczne zmiany wyglądu i zachowania trudne do zaakceptowania przez otoczenie w wieku poniemowlęcym lub starszym. Stają się trudne do zaakceptowania przez otoczenie i w większości przypadków umrą zanim dorosną do pełnoletności.

Wiara, nadzieja i miłość dziś – opieka, pomoc i troska jutro.

V. Jak rozpoznajemy choroby ultra rzadkie?

Znamy 7 głównych typów mukopolisacharydozy:

- MPS typ I – choroba Hurler-Scheie
- MPS typ II – choroba Hunter
- MPS typ III – choroba Sanfilippo
- MPS typ IV – choroba Morquio
- MPS typ VI – choroba Maroteaux-Lamy
- MPS typ VII – choroba Sly

Organizacja obejmuje opieką także chorych na wszystkie ultra rzadkie choroby metaboliczne m.in.: mukopolidozę, mannozydozę, sialidozę, fukozydozę, chorobę Pompego, chorobę Niemana-Picka, chorobę Gauchera, chorobę Fabry'ego, chorobę Epidermolysis Bullosa (EB), zespół Krabiego, gangliozydozę, ceroidolipofuscyozę, zespół Pallistera-Killiana, homocystynurię, chorobę Hallervordena – Spatzu NBIA Syndrom HSS, leukodystrofię metachromatyczną (sulfatydozę) itd. Rozpoznanie mukopolisacharydoz oraz chorób ultra rzadkich stawiane jest na podstawie szczegółowych badań klinicznych. Najbardziej charakterystyczne objawy w MPS to: pogrubione rysy twarzy, przykurcze w stawach, zmiany kostne, powiększenie wątroby i śledziony. W niektórych typach występuje ponadto zmętnienie rogówki oka, niedosłuch, zmiany w sercu, niedobór wzrostu i postępujące upośledzenie umysłowe.

Leczenie, rehabilitacja i specjalistyczna opieka medyczna jest bardzo kosztowna lecz życie ludzi, a zwłaszcza dzieci jest bezcenne!

VI. Czy można w/w choroby leczyć?

Leki zarejestrowane w Unii Europejskiej dla poszczególnych chorób ultra rzadkich

Nazwa choroby	Brakujący enzym	Nazwa leku	Data rejestracji w UE
Gaucher	beta-glukocerebrozydaza	Cerezyme®	08.07.2002 rok
	beta-glukocerebrozydaza	Vpriv®	08.2010 rok
Fabry	alfa-galaktozydaza A	Fabrazyme®	10.01.2003 rok
	alfa-galaktozydaza B	Replagal®	2003 rok
typ Hurler (MPS I)	alfa-L-iduronidazy	Aldurazyme®	10.06.2003 rok
choroba Pompego (glikogenoza typu II)	alfa-glukozydaza	Myozyme®	29.03.2006 rok
choroba Maroteaux-Lamy (MPS VI)	arylosulfataza B	Naglazyme®	01.2006 rok
zespół Huntera (MPS II)	sulfataza-iduronianu	Elaprase®	08.01.2007 rok
mannozydoza	alfa-mannozydaza		próby kliniczne
choroba Morquio (MPS IV A)	sulfataza 6-siarczanu galaktozy		próby kliniczne

Także dla pozostałych chorób na całym świecie trwają intensywne badania kliniczne mające na celu wynalezienie skutecznego sposobu wprowadzenia do ustroju chorego enzymu, którego on sam nie potrafi wytworzyć. Każda rodzina, w której urodziło się chore dziecko powinna zostać objęta opieką poradni chorób metabolicznych, gdzie uzyska poradę genetyczną, może skorzystać z propozycji badań prenatalnych (rozpoznanie choroby w pierwszych miesiącach ciąży) oraz może ustalić ewentualne nosicielstwo wśród członków rodziny.

Leczenie jest możliwe o ile uda nam się zdobyć środki finansowe.

Tylko razem możemy uratować im życie!

Pacjentom pozbawionym leczenia możemy zapewnić godne życie bez bólu i cierpień!