

**Sprawozdanie**  
merytoryczne z działalności Polskiego Stowarzyszenia Pomocy  
Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie  
**„Ars Vivendi”**  
za rok 2012.

Stowarzyszenie z siedzibą w Raszynie 05-090, przy ul. Projektowanej 27.  
Oddział w Warszawie 00-753, ul. Gagarina 7.

Wpisane do rejestru stowarzyszeń w dniu 15.05.2000 roku  
Zarejestrowane dnia 03.11.2005 w Sądzie Rejonowym dla m. st. Warszawy w Warszawie,  
XIV Wydział Gospodarczy Krajowego Rejestru Sądowego pod numerem 0000244396

Nr REGON 016426005

Numer Identyfikacji Podatkowej NIP 534-21-34-172

W dniu 03 listopada 2005 Stowarzyszenie uzyskało status Organizacji Pożytku Publicznego.  
Stowarzyszenie „Ars Vivendi” nie prowadzi działalności gospodarczej.

Zarząd Stowarzyszenia:

Prezes – Stanisław Maćkowiak

Sekretarz – Edyta Bielak

Skarbnik – Marzena Nelken Żbik

Komisja Rewizyjna:

Zuzanna Paska,

Dariusz Cieślak,

Piotr Robert Małek,

Stowarzyszenie w roku 2012 prowadziło działalność nieodpłatną i odpłatną (turnus rehabilitacyjny).

Celem Stowarzyszenia jest wszechstronna pomoc osobom chorych na fenylketonurię i choroby rzadkie, a także pomoc ich rodzinom oraz działalność pożytku publicznego mająca na względzie cele społeczne odnoszące się do potrzeb, interesów i zainteresowań szerszego kręgu osób niż założyciele i członkowie.

Do zadań Stowarzyszenia należy w szczególności.

- pomoc społeczna, w tym pomoc rodzinom i osobom w trudnej sytuacji życiowej oraz wyrównywania szans rodzin i osób przewlekle chorych,
- działalność na rzecz osób niepełnosprawnych, chorych na fenylketonurię i inne schorzenia,
- sprowadzanie i dystrybucja żywności, leków i preparatów niezbędnych do leczenia i utrzymania prawidłowej diety podczas leczenia fenylketonurii i innych chorób,
- organizowanie w kraju i za granicą wypoczynku dla dzieci i młodzieży, połączonego ze specjalną opieką w kierunku rehabilitacji,
- organizowanie i prowadzenie ośrodków kompleksowego leczenia fenylketonurii i innych chorób metabolicznych z uwzględnieniem najnowszych metod, sposobów leczenia i prowadzenia diety oraz umożliwienie leczenia dzieci w tych ośrodkach,
- organizowanie i prowadzenie ośrodków wypoczynkowych, rehabilitacyjnych i opiekuńczych dla dzieci i młodzieży,

- gromadzenie funduszy na statutowe cele Stowarzyszenia
- wspieranie jednostek i rodzin w ich rolach opiekuńczych i wychowawczych,
- świadczenie pomocy społecznej i prawnej jednostkom, rodzinom i grupom dotkniętym problemami związanymi z fenyloketonurią i innymi schorzeniami,
- ochrona i promocja zdrowia, zwiększania dostępu do wyższej jakości świadczeń medycznych,
- rehabilitacja chorych, oraz rehabilitacja społeczna i zawodowa osób niepełnosprawnych,,
- nauka, edukacja i oświata,
- współpraca z instytucjami, organizacjami i stowarzyszeniami o podobnych celach działania,
- opiniowanie aktów prawnych,

Nasze cele realizujemy poprzez zadania takie jak:

- ochrona i promocja zdrowia oraz ułatwienie dostępu do aktualnej wiedzy o fenyloketonurii, innych rzadkich, genetycznych chorobach metabolicznych, sposobie ich leczenia, dietetyce i rehabilitacji,
- wymiana doświadczeń oraz promowanie działań informacyjnych, uwrażliwianie społeczeństwa w tym również środowisk medycznych na niebezpieczne choroby genetyczne,
- pomoc rzeczowa i finansowa chorym i ich rodzinom wraz z działaniami rehabilitacyjnymi i rekreacyjnymi,
- organizacja turnusów rehabilitacyjnych i imprez integracyjno – dydaktycznych.
- prowadzenie punktu wsparcia i konsultacyjnego.

## **I. SPRAWOZDANIE MERYTORYCZNE**

### **1. Program unijnej pomocy żywnościowej PAED.**

Rok 2012 to kolejny rok w którym realizowaliśmy program pomocy żywnościowej UE dla potrzebujących, niepełnosprawnych członków naszego stowarzyszenia.

W programie uczestniczyło ok. 300 osób.

Średnio miesięcznie dystrybuowaliśmy nieodpłatnie ok. 2500 kg żywności.

Jest to znacząca pomoc dla rodzin z niepełnosprawnymi chorymi na PKU i RD gdzie konieczne jest stosowanie niezwykle kosztownej diety leczniczej, nie refundowanej przez NFZ.

### **2. Turnus rehabilitacyjny 01.07.2012-15.07.2012 turnus rehabilitacyjny we Władysławowie w COS.**

Uczestniczyło 46 osób.

### **3. „Zobaczyć i zrozumieć - Przypki 2012”, 23-25.07.2012 – Organizowanie wsparcia dla osób niepełnosprawnych zagrożonych wykluczeniem społecznym o charakterze integracyjnym umożliwiającym osobom niepełnosprawnym uczestnictwo w życiu społecznym.**

Współpraca i dofinansowanie - (MCPS) Zarząd Województwa Mazowieckiego.

Spotkanie odbyło się w dniach 23-25.07.2012 roku, w miejscowości Przyypki w „Rancho pod bocianem”.

W trakcie spotkania odbyły się pokazy i warsztaty kulinarne polskich w wykonaniu polskich firm produkujących specjalistyczną żywność niskobiałkową, która jest podstawą utrzymania bardzo restrykcyjnej leczniczej diety niskofeniloalaninowej wszystkich chorych na PKU.

Odbyły się również wykłady i warsztaty w zakresie dietetyki. Rodzice opracowywali jadłospisy z wyliczeniem bezpiecznego, maksymalnego, dziennego poziomu podaży białka i feniloalaniny dla swoich dzieci.

Odbyło się również, bardzo oczekiwane przez rodziców, szkolenie psychologa i indywidualne konsultacje.

Ważnym elementem w szkoleniu było przekazanie rodzicom informacji z tzw „wiedzy obywatelskiej” w zakresie praw i obowiązków związanych z niepełnosprawnością dzieci.

Plan zajęć w załączeniu.

Tematyka dydaktyczna seminarium:

1.Aspekty psychologiczne życia z PKU i RD. Wiara w siebie, świadomość, budowa pozytywnej samooceny. Dr. n. med. Anna Bukowska Posadzy

2.Dieta warunkiem dobrego rozwoju, samopoczucia i komfortu życia. Dr inż. Agnieszka Kowalik

3.Inicjatywy na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi - Polska na tle Europy. Dyrektor Małgorzata Maćkowiak

4.Informacje z zakresu „wiedzy obywatelskiej” – niepełnosprawność, prawa i obowiązki. Prezes Stanisław Maćkowiak.

#### **4. Konferencja PKU i RD -"Akademia Metaboliczna", 07.09.2012-09.09.2012 w Sękocinie Starym. Uczestniczyło 210 osób.**

Wydarzenie w dniach 07 – 09 września 2012 roku w Hotelu Groman, przy współpracy merytorycznej specjalistów z:

1. Polskiego Towarzystwa PKU pod kierownictwem prof. dr hab. nauk. med. Andrzeja Milanowskiego,

2.Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie pod kierownictwem prof. dr hab. nauk. med. Konrada Hozyasza

3.Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie pod kierownictwem prof. dr hab. nauk. med. Jolanty Sykut-Cegielskiej

4.Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi pod kierownictwem dr nauk. med. Ewy Starosteckiej

5. Szpitala Klinicznego im Karola Jonschera, Uniwersytetu Medycznego im Karola Marcinkowskiego w Poznaniu pod kierownictwem dr n. med. Łukasza Kałużnego im A. Cieszkowskiego w Poznaniu,

6. Poradni Zdrowia Psychicznego, Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie pod kierownictwem dr n. med. Joanny Boroń-Zyss

7. Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego pod kierownictwem prof. dr hab. n. med. Marii Giżewskiej,

8. Kliniki Pediatrii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego pod kierownictwem dr n. med. Mirosława Bik-Multanowskiego

9. Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Bydgoszczy pod kierownictwem dr n. med. Agnieszki Chrobot.

Trzydniowa Akademia składała się z:

pierwszy i drugi dzień -wykłady i prelekcje oraz zajęcia integracyjne, dzień trzeci – wykłady i warsztaty oraz zajęcia integracyjne.

łącznie każdy z uczestników konferencji otrzymała 13,5 godziny szkolenia.

## I. Dzień- Sesje plenarne

1. Sprawozdanie z XXV Konferencji ES PKU w Jachrance – prezentacje multimedialne oraz dyskusja plenarna – prowadzenie Mgr Marzena Nelken Członek Zarządu Ars Vivendi.
2. Aktywność Ars Vivendi w roku 2011 i 2012 oraz plany działań na lata 2012-2015 (prezentacje multimedialne oraz aktywny udział członków w opracowywaniu planów działania) – prowadzenie Dyr. Stowarzyszenia Małgorzata Maćkowiak.
3. Inicjatywy na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi Polska na tle Europy - kompendium wiedzy po V Międzynarodowej Konferencji EURORDIS Kraków 2010
  - Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich z perspektywy pacjenta
  - Działania Ars Vivendi w rozwiązywaniu problemów systemowych pacjentów z PKU i RD
  - Program PO KL dotyczący wszechstronnego wsparcia dla pacjentów z PKU i RD oraz ich rodzin - prezentacja oraz prowadzenie interaktywnej dyskusji – Prezes Stowarzyszenia Stanisław Maćkowiak
4. Konsultacje lekarzy, psychologów, dietetyków i wolontariuszy do późnych godzin nocnych.

## II. Dzień- Wykłady i warsztaty.

1. Wykład inauguracyjny: „Historia PKU w Polsce i świecie” prof. dr hab. n. med. Andrzej Milanowski – Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Fenylketonurii.
2. Fenylketonuria: neurotoksyczność fenylalaniny – dlaczego tak niebezpieczna i jak sobie z nią poradzić? Dr hab. n. med. Maria Giżewska Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorski Uniwersytet Medyczny
3. Pacjent z PKU w życiu rodzinnym i zawodowym. Dr n. med. Agnieszka Chrobot Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Bydgoszczy
4. Badania genetyczne w PKU w perspektywie leczenia przy użyciu BH4. Dr n. med. Mirosław Bik-Multanowski Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie Zakład Genetyki Medycznej
5. Praktyczne aspekty leczenia PKU i RD. Dr n. med. Łukasz Kałużny Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
6. Objawy neurologiczne we wrodzonych wadach metabolizmu. Dr n. med. Dariusz Rokicki Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, IP- CZD Warszawa
7. Fenylketonuria matczyna – radości i zagrożenia. Dr n. med. Ewa Starostecka Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi
8. Zasady i ocena wartości odżywczej diety niskobiałkowej stosowanej we wrodzonych wadach metabolizmu aminokwasów. Dr inż. Agnieszka Kowalik Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, IP- CZD Warszawa
9. Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich - z perspektywy lekarza - założenia i realizacja. Choroby metaboliczne jako choroby rzadkie. Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, IP- CZD Warszawa
10. Interaktywny panel ekspercki. Dyskusja plenarna. Prelegenci odpowiadają na pytania uczestników konferencji. Prowadzenie Prezes Ars Vivendi Stanisław Maćkowiak
11. Spotkania integracyjno-dydaktyczne. Koncert w Teatrze Stanisławowskim w Łazienkach Królewskich,

Uroczysta kolacja w Starej Pomarańczarni w Łazienkach Królewskich w Warszawie.

12. Po powrocie do hotelu konsultacje lekarzy, psychologów, dietetyków i wolontariuszy do późnych godzin nocnych.

III. Dzień –Wykłady, konsultacje specjalistów i wolontariuszy. Spotkania integracyjno-dydaktyczne.

1. Aspekty psychologiczne życia z PKU i RD. Wiara w siebie, świadomość, budowa pozytywnej samooceny. Dr n. med. Anna Bukowska Posadzy, Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu,
2. Aspekty psychologiczne w przewlekłych chorobach metabolicznych. Dr n. med. Joanna Zyss, dr n. med. Aleksandra Lorenc-Steinmec Poradnia Zdrowia Psychicznego Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie
3. Warsztaty psychologiczne - Aspekty psychologiczne w przewlekłych chorobach metabolicznych. Dr n. med. Joanna Zyss, dr n. med. Aleksandra Lorenc-Steinmec Poradnia Zdrowia Psychicznego Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie
4. Warsztaty dietetyczne. Zasady i ocena wartości odżywczej diety niskobiałkowej stosowanej we wrodzonych wadach metabolizmu aminokwasów. Dr inż. Agnieszka Kowalik Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, IP- CZD

Oprócz szkoleń dla uczestników (lekarze, dietetycy, rodzice, opiekunowie, chorzy, wolontariusze) jest to platforma do wymiany wiedzy o najnowszych metodach leczenia chorób rzadkich (leczenie chorób rzadkich nowatorska wiedza).

Wg specjalistów w zakresie psychologiczno-socjologicznym, wartością dodaną takich spotkań jest fakt, że poprzez zajęcia integracyjne, wspólne spotkanie i konsultacje z doświadczonymi rodzicami –wolontariuszami, zawiązywanie wzajemnych znajomości i przyjaźni, uczestnicy konferencji otrzymują ogromne wsparcie z zakresu budowy pozytywnej samooceny i radzenia sobie w skomplikowanych sytuacjach życiowych.

Jest to realizacja celu szeroko rozumianej integracji środowiskowej i społecznej.

#### **5. „Wiedzieć więcej”– poradnik dla niepełnosprawnych, chorych na rzadkie, genetyczne choroby metaboliczne (RD- LCHAD) ich opiekunów, wolontariuszy i pracowników ochrony zdrowia.**

Opracowano i wydano 2000 egzemplarzy poradnika w wersji papierowej i 2000 szt. poradnika w wersji elektronicznej (CD). Rozdystrybuowano 3000 egzemplarzy (1500 druk, 1500 wersja elektroniczna).

Współpraca i dofinansowanie – (MCPS) Zarząd Województwa Mazowieckiego.

#### **6. „Nadzieja. Mamy ją w genach” - kampania społeczna rzecz integracji osób niepełnosprawnych z rzadkimi chorobami genetycznymi i przeciwdziałaniu ich dyskryminacji.**

1. Wydrukowano po 2000szt materiałów promocyjnych i szkoleniowych,
2. zbudowano i aktualizowano co 2 tygodnie stronę WWW dotyczącej kampanii, [www.nadziejawgenach.pl](http://www.nadziejawgenach.pl)
3. Przygotowano cyklu (3) filmów:
  - Michał chory na mukopolisacharydozę

- Wiktoria chora na fenylketonurię
- Bartek i Tomek chorzy na chorobę Fabr'ego

„Witajcie w rzadkim świecie” opisujących życie osób z chorobami rzadkimi i ich bliskich,

4. Zorganizowano wystawę fotograficzną „Fotogeniczni”, która jest pokazywana na wszystkich wydarzeniach w ramach kampanii.

5. Przeprowadzono 10 spotkań w ramach „Dni dżinsowych” w szkołach i uczelniach

6. Zorganizowanie w dn. 10.10.2012 w Sali Kinowej Ministerstwa Zdrowia konferencji podsumowującej działania w ramach Kampanii „Nadzieja. Mamy ją w Genach”.

Współpraca i dofinansowanie – (MCPS) Zarząd Województwa Mazowieckiego.

#### **7. „Poznać i zrozumieć” - Prowadzenie poradnictwa psychologicznego, społeczno-prawnego oraz udzielanie informacji na temat przysługujących uprawnień, dostępnych usług, sprzętu rehabilitacyjnego i pomocy technicznej dla osób niepełnosprawnych.**

Od 01.04.2011 działa całodzienny punkt informacyjno-pomocowy w Raszynie przy ul. Projektowanej 27 (tel 022 720 20 66) gdzie udzielane są porady z zakresu choroby, wsparcia socjalnego, opieki nad chorymi, świadczeń socjalnych, orzekania o niepełnosprawności.

Od 01.04.2012 odbyło 28 spotkań w trakcie których udzielono porad i przeszkolono 62 osób w tym 30 niepełnosprawnych.

Napisaliśmy 9 odwołań od orzeczeń Powiatowych i Wojewódzkich Komisji ds. Orzekania Niepełnosprawności, oraz 11 zażaleń na opinie biegłych sądowych.

Zazwyczaj takie sprawy kończą się w sądzie zmieniając orzeczenia zgodnie z wnioskiem rodziców.

W ramach poradnictwa społecznego wskazujemy możliwości skorzystania z programu pomocy żywnościowej. Z tej formy wsparcia korzysta ok. 300 beneficjentów (osoby niepełnosprawne i ich rodziny).

W ramach poradnictwa dietetycznego i psychologicznego w dn. 22.06.2012 w Gościńcu Sucholeskim pod Poznaniem odbyło się seminarium dla chorych na RD.

Tematyka i wykładowcy:

-Klinika Chorób Metabolicznych, IP- CZD Warszawa. **Wrodzone wady metabolizmu jako choroby rzadkie.** Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, **Tłuszcze - ważny składnik diety całej rodziny,** Dr inż. Agnieszka Kowalik,

-Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu. **Praktyczne aspekty leczenia PKU i RD.** Dr n. med. Łukasz Kałużny **Wiara w siebie, świadomość, budowa pozytywnej samooceny.** Dr n. med. Anna Bukowska Posadzy

W Seminarium uczestniczyło 14 osób z chorób ultra rzadkich (w tym 6 niepełnosprawnych).

Współpraca i dofinansowanie – PFRON.

#### **8. „Choinka 2012” – spotkanie integracyjno - szkoleniowe umożliwiające osobom niepełnosprawnym pełne uczestnictwo w życiu społecznym.**

Nasze stowarzyszenie liczy ponad 500 członków. Na zabawę choinkową zapraszamy wszystkich wraz z rodzinami. Zaproszenia wysyłane są drogą pocztową, ponieważ wiele rodzin nie posiada jeszcze Internetu. Średnia frekwencja na choince waha się co roku w granicach 300-350 osób. W tym roku uczestniczyło w imprezie 330 osób, w tym 140 osób niepełnosprawnych.

Przygotowania poczęstunku polegają na uzgodnieniach dietetycznych z kuchnią hotelową. Od 2 lat nasza dieta się skomplikowała. Oprócz diety niskofenyloalaninowej mamy jeszcze dietę bez długołańcuchowych kwasów tłuszczowych. Obydwie diety są bardzo restrykcyjne i przy braku zachowania wszystkich rygorów mogą być niebezpieczne dla zdrowia i życia chorych dzieci. Stąd bardzo duży nacisk kładziemy zawsze na uzgodnienia oraz monitoring przygotowania poczęstunku dla naszych dzieci chorych na rzadkie genetyczne choroby metaboliczne.

Spotkanie poprowadzili profesjonalni animatorzy z firmy Animato, co wraz ze stosownym i atrakcyjnym autorskim programem muzycznym dało interesującą i w pełni zaangażowaną ze strony dzieci i dorosłych zabawę.

Mnogość konkursów i co z tym nierozłączne nagrody za udział i zwycięstwa, czyniły zabawę jeszcze bardziej atrakcyjną.

Obowiązkowym elementem każdej choinkowej imprezy są prezenty. Już samo wejście Mikołaja było przyjęte z ogromnym entuzjazmem, szczególnie przez najmłodszych. Mikołaj zasiadający na środku sali, na ogromnym świątecznym tronie, obdzielał wszystkich ogromnymi paczkami, wywołując tym olbrzymie przejęcie i radość.

Dodatkowym elementem dydaktycznym jest coroczny konkurs kulinarny.

Przeprowadzony konkurs kulinarny ma na celu przekazywanie doświadczeń i naukę prowadzenia diety.

W konkursie uczestniczyło 35 rodzin, co zaowocowało wypracowaniem kilkunastu nowych przepisów na potrawy niskobiałkowe.

Potrawy były oceniane przez dzieci i to one oceniały ich jakość i smak.

Konkurs był prowadzony w dwóch kategoriach:

1 – potrawy niskobiałkowe (główne)

2 – ciasta i desery

Jak co roku zwycięzcy konkursu zostali uhonorowani dyplomami uznania oraz cennymi nagrodami rzeczowymi. Wszyscy uczestnicy konkursu otrzymali również nagrody za aktywność, inicjatywę i czas poświęcony na przygotowanie przepysznych, nowych potraw.

## **9. Strona internetowa.**

Stowarzyszenie prowadzi stronę internetową na której umieszczane są wszystkie ważne informacje dotyczące naszej działalności. Adres: [www.fenylketonuria.org](http://www.fenylketonuria.org) Można tam znaleźć wiele przydatnych informacji popularyzujących wiedzę o chorobie.

Zamieszczono tam również, z możliwością pobrania wersji elektronicznej, poradnika dla chorych z PKU i RD „Wiedzieć Więcej”.

**10. Udział w imprezach Stowarzyszenia (oprócz wyjazdu wakacyjnego) był nieodpłatny dla wszystkich chorych.**