



Rok 2023

- Kontynuacja projektu Pomocy Rodzinom z dziećmi z Zespołem Retta zamieszkującym tereny ogarniętej wojną Ukrainy. Na ten cel przeznaczaliśmy dobrowolne wpłaty od przyjaciół z Polski i zagranicy oraz różnego rodzaju darowizny.

- 18 stycznia 2023 skierowaliśmy pismo do Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (organu, którego opinia jest niezbędna dla kompleksowego wprowadzenia jakiejkolwiek terapii na obszarze państwa polskiego) o sprowadzenie Daybue do Polski jako terapii podnoszącej jakość życia osób z zespołem Retta. Jednocześnie nawiązaliśmy również kontakt z prof. Robertem Śmigielem, który jest naszym opiekunem medycznym. W opinii profesora, który zapoznał się z danymi prezentowanymi przez producenta leku, terapia ta była niewspółmiernie droga do ewentualnie przewidywanych efektów. Niestety, w badaniach klinicznych ten lek również nie wypadł rewelacyjnie. Dane stanowiące punkt wyjścia do tej opinii były od początku wprowadzenia Daybue do oficjalnego obrotu dostępne dla każdego zainteresowanego

https://zdrowie.pap.pl/rodzice/zespol-retta-rzadkie-zaburzenie-neurorozwojowe-dziewczynek?fbclid=IwAR1I3E7WHqSJwoYXjvCdzc2dk3d4IiVaUZMfGi0ffQYD3j3_TJRxN9UJD0k

Podobną informację zwrotną otrzymaliśmy również z firmy Komtur. Nie mniej jednak podstawową przeszkodą był brak zainteresowania przez producenta rynkiem polskim. Jednakże o zawieszeniu działań związanych z doprowadzeniem do wprowadzenia na polski rynek Daybue jako potencjalnie dostępnej terapii zdecydowała treść opinii Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, która oficjalnie wskazała, iż nie rekomenduje refundowania terapii Daybue z uwagi na niewielkie i słabo mierzalne skutki jej stosowania oraz bardzo wysoki koszt refundacji liczony w miliardy złotych. Osoby zainteresowane pełnym stanowiskiem Agencji mogą je odnaleźć pod tymi linkami:

https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2023/126/REK/RP%20nr%20144_2023%20Daybue%BIP.pdf

https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2023/126/REK/OT.4211.27.2023_Daybue_BIP.pdf

https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2023/126/SRP/U_401_48_337_04122023_s_142_Daybue_import.pdf

- 3 marca 2023 dzięki wspólnemu wysiłkowi członków stowarzyszenia oraz lekarzy specjalistów, utworzony został „Rejestr Napadów padaczkowych”. Dzienniczek został rozesłany do Wszystkich chętnych. Prowadzenie tych rejestrów ma na celu pomoc we właściwej diagnostyce. To bardzo ważne w dobie badań terapii genowych, nowo powstających leków. Dziękujemy za pomoc merytoryczną dr hab. n. med. Krystynie Szymańskiej i dr hab. n. med. Krzysztofowi Szczałubie. Specjalne podziękowania dla Emilii Wasielewskiej za pomoc w uzyskaniu wsparcia finansowego na ten cel. Ich ilość wystarczy na dobrych kilka lat.

- 7 maja 2023 Wiosenny Bieg Księżniczek Edycja VII - w którym wzięło udział 148 osób z 59 miast i miejscowości na terenie całej Polski. Wiosenny Bieg Księżniczek dotarł również na Wyspy Brytyjskie gdzie też widoczne było świadectwo Siły Księżniczek Wojowniczek. Jesteśmy głęboko wdzięczni, że stanęliście z nami na wirtualnym starciu by ruszyć w trasy piesze, biegowe, rowerowe, konne czy rolkowe i wesprzeć badania zmierzające do opracowania leku na zespół Retta. W tym roku udało się





nam zebrać kwotę 7.500 zł, którą przekażemy do fundacji Rett Syndrome Research Trust na finansowanie badań nad lekami. Choć kwota ta liczona w dolarach nie zrywa czapek z głów, to równie ważne co gest finansowy jest to, że byliśmy razem i mogliśmy zobaczyć, iż los chorych na zespołem Retta nie jest obojętny ludziom w całej Polsce - od Bałtyku po Tatry, co jest dla nas największą radością. Nawet najsilniejsze wojowniczkę potrzebują czasem wsparcia, a dzięki Wam wiemy, że je mają.

- 27 maj 2023 - Finał Wiosennego Biegu Księżniczek w Kole. Wiosenny Bieg Księżniczek to wydarzenie charytatywne, którego finał zorganizowany został w Kole po raz pierwszy. Organizatorem przedsięwzięcia było Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta wraz z Burmistrzem Miasta Koła Krzysztofem Witkowskim Miasto Koło. Sobotnie południe zgromadziło w parku na Kaliskim Przedmieściu wielu mieszkańców, tych starszych i tych młodszych, chcących swoją obecnością i uczestnictwem w biegu wesprzeć dziewczynki chore na Zespół Retta. Inicjatorem zorganizowania Biegu Księżniczek w naszym mieście była mieszkanka naszego miasta, pani Emilia Dąbrowska - mama Igi chorującej na zespół Retta. Miasto Koło podczas wydarzenia reprezentował Zastępca Burmistrza Miasta Koła p. Lech Brzeziński. Uczestnicy biegu zarówno starsi, jak i młodszy, w pięknych, książęcych strojach, z koronami na głowach i pięknych kolorowych koszulkach, truchtem, spacerem, biegiem, na rowerach pokonali odcinek jednej mili nazywanej milą rentową (Rettmile). Głównym celem biegu nie było zdobycie I miejsca w biegu, lecz coś znacznie ważniejszego. Uczestnictwo w biegu miało za zadanie promować wiedzę o zespole Retta, codzienności osób nim dotkniętych i okazanie solidarności z nimi. Nie mogło zabraknąć atrakcji dla najmłodszych uczestników biegu. Dzieci mogły skorzystać z darowych dmuchawców, malowania twarzy, waty cukrowej czy popcornu. Nie mogło zabraknąć kiełbasek z grilla, pysznej grochówki przygotowanej przez OSP Koło Nad Wartą oraz pysznych ciast upieczonych przez gospodynie z Koła Gospodyń Wiejskich w Dzierawach.

- organizacja turnusu Rehabilitacyjnego w Zabajce w okresie od 04-06 2023 do 17-06-2023. Podczas turnusu odbyło się Walne Zgromadzenie Członków Stowarzyszenia na którym wybierano nowy zarząd stowarzyszenia.

- współtworzenie ruchu społecznego na rzecz chorób rzadkich ReGENeracja, którego celem jest doprowadzenie do uchwalenia tzw. Planu dla chorób rzadkich, który to dokument ma między innymi regulować kwestie orzecznicze dla osób dotkniętych chorobami rzadkimi czy procedur ich diagnozowania oraz finansowania terapii. Jest to proces bardzo skomplikowany i wymagający szeroko zakrojonych działań na szczeblu ministerialnym, które podejmowane są przez przedstawicieli ReGENERACJI.

- 05 października 2023 Nasz projekt został zakwalifikowany do udziału i uzyskaniu z programu grantowego „Wzmocnij Swoje Otoczenie” organizowanego przez Polskie Sieci Energetyczne kwoty 20 000 pln. Efektem był zakup dwóch kompletów zestawów do komunikacji oraz niezbędnego oprogramowania. Suma wszystkich kosztów to 29 000pln. Obecnie dysponujemy już czterema takimi zestawami. Są wypożyczane Wszystkim potrzebującym nieodpłatnie (wypożyczający opłaca tylko ubezpieczenie na okres wypożyczenia oraz przesyłkę) w ramach realizacji naszego projektu „Mogę – Potrafię – Chcę”. Kontakt do obsługi projektu p.czachorowski@rettsyndrome.pl

- organizacja turnusu Rehabilitacyjnego w Zabajce w okresie od 20-10-2023 do 04-11-2023.

- Tłumaczenie i wydanie pierwszego w Polsce podręcznika zawierający wskazówki i wytyczne dotyczące komunikacji w zespole Retta. Jest to pozycja, która stanowi efekt pracy około 650 osób z 43 krajów, w tym 490 opiekunów i 120 specjalistów ds. komunikacji oraz 36 specjalistów i rodziców,





którzy utworzyli panel ekspertów. Podręcznik ten, poprzez rzeczowe nakreślenie specyfiki komunikacji w zespole Retta oraz skorelowanych z tym możliwości poznawczych może również stanowić istotne wsparcie przy orzekaniu o stopniu niepełnosprawności intelektualnej. Książkę w formie pliku PDF przystosowanego do wydruku na domowej drukarce można nabyć w naszym sklepiu - <https://sklep.rettsyndrome.pl>

- Nawiązanie współpracy z Centrum Genetyki Medycznej GENESIS w Poznaniu. Jest to Poradnia genetyczna oraz laboratorium z funkcjonującymi na rynku usługami medycznych działa nieprzerwanie od 20 lat. W swojej praktyce, na co dzień, spotykają się z Pacjentami dotkniętymi zespołem Retta, zapewniając im zarówno diagnostykę jak i poradnictwo genetyczne. @CGMgenesis Diagnostyka GENESIS (wcześniej Centrum Genetyki Medycznej GENESIS) to wykwalifikowany zespół lekarzy specjalistów i diagnostów laboratoryjnych, którzy każdego dnia udzielają Pacjentom kompleksowo świadczeń. Każdy pacjent przed wykonaniem badania genetycznego powinien skonsultować się z lekarzem genetykiem.

- Podziękowanie od Monici Conerads z Rett Syndrome Research Trust za wkład w postaci darowizny, w badania nad terapią genową dla osób z Zespołem Retta

