

Zespół ds. Orzekania o Niepełnosprawności

Mam ogromny zaszczyt reprezentować Fundację Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland; <https://www.cureangelman.pl/>) angażującą się w pomoc osobom żyjącym z zespołem Angelmana.

W imieniu społeczności osób z zespołem Angelmana i ich rodzin bardzo Państwa proszę o pochylenie się nad kwestią orzecznictwa osób z zespołem Angelmana. Podczas obchodów Dnia Chorób Rzadkich Przewodnicząca Zespołu ds. Chorób Rzadkich Profesor Alicja Chybicka i Rzecznik Praw Pacjenta Bartłomiej Chmielowiec podkreślali konieczność zmiany w Orzecznictwie o Niepełnosprawności, tak by w chorobach genetycznych nie było konieczności regularnego stawiania się na komisjach. W okresie oczekiwania na rozwiązania systemowe jako organizacja pacjencka pragniemy również prosić o pochylenie się nad tym problemem, gdyż dla wielu z nas – opiekunów ciężko chorych osób - jest to niesamowicie ważne.

Zespół Angelmana to obecnie nieuleczalne, ciężkie zaburzenie neurogenetyczne, które dotyka około 1 na 15 000 osób. Osoby z zespołem Angelmana zmagają się z poważną niepełnosprawnością ruchową i intelektualną. Zdecydowana większość osób z zespołem Angelmana nie mówi (i nigdy mówić nie będzie), a ze światem komunikuje się dzięki AAC (komunikacji wspomagającej i alternatywnej). Pacjenci często zmagają się z padaczką wymagającą zarówno leczenia farmakologicznego jak i (w niektórych przypadkach) stosowania specjalnej diety. Część pacjentów zmaga się z bardzo poważnymi zaburzeniami snu, które wpływają nie tylko na nich samych, ale również na funkcjonowanie całej rodziny.

Osoby z zespołem Angelmana wymagają ciągłej opieki i wsparcia osób trzecich i nigdy nie osiągają samodzielności.

Z poważaniem
dr n. med. Karolina Pospieszyńska-Martysiuk
Prezes FAST Poland