

Konferencje i spotkania integracyjne rodziców i opiekunów dziecka z genetycznie uwarunkowaną chorobą rzadką

Od połowy lat 90-tych żywo rozwija się w Polsce inicjatywa stowarzyszeń rodzicielskich, czy pacjenckich związanych z problematyką chorób rzadkich. Ta forma aktywności nie może być marginalizowana ani traktowana jako roszczeniowa przez instytucje medyczne, instytucje samorządowe czy rządowe. Partnerskie współdziałanie rodziców pacjentów z chorobami rzadkimi ze środowiskiem medycznym, naukowym, czy z instytucjami publicznymi ma istotne znaczenie dla poprawy jakości życia osób z chorobami rzadkimi i ich rodzin, a także dla postępu wiedzy w etiologii, patogenezie i terapii chorób rzadkich.

Pacjenci z chorobami rzadkimi i ich rodziny stają się najlepszymi specjalistami w zakresie "swojej choroby". Są w stanie szybko i celnie zidentyfikować przeszkody i wskazać optymalne rozwiązania. Głównym celem stowarzyszeń rodzicielskich na rzecz dzieci z chorobami rzadkimi czy organizacji pacjenckich na rzecz osób z chorobami rzadkimi jest wsparcie formalne, administracyjne, merytoryczne, psychologiczne, które ułatwiłoby rodzicom i rodzinom tych dzieci przyjęcie trudnej diagnozy i zaaklimatyzowanie się do nowej rzeczywistości, w której muszą się poruszać z uwagi na opiekę nad dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną, a także integracja danej społeczności pacjentów z chorobą rzadką i ich rodzin.

W okresie od maja do września 2023 roku, jak co roku o tej porze od kilku lat organizowane są cykliczne konferencje obejmujące problematykę chorób rzadkich ukierunkowane na rodziców i opiekunów dzieci / osób z daną chorobą rzadką uwarunkowaną genetycznie. Takie rodzicielskie konferencje są połączone z rzeczywistą integracją środowiska rodziców i opiekunów dzieci.

Lista wybranych konferencji odbywających się ww miesiącach maj- wrzesień 2023 roku.

1. 19.05.2023 r.

Tytuł: Zagadnienia praktyczne wczesnej diagnostyki neurogenetycznej

Miejsce: Szpital Pediatryczny UCK WUM

2. 2-3 czerwca 2023 r.

Tytuł: Konferencja szkoleniowa i wielka integracja dla rodziców dzieci zespołu delecji 5p, rodziców dzieci z mutacją w genie DYRK1A oraz SYNGAP1

Miejsce: Góra Św. Anny (woj opolskie)

3. 26-28.05.2023 r.

Tytuł: Zjazd Stowarzyszenia Dzieci i Rodzin CdLS w Polsce

Miejsce: Centrum Emaus, Białobrzegi nad Pilicą

4. **02-04 czerwca 2023 r.**

Tytuł: XI Ogólnopolski Zjazd Naukowo-Edukacyjny Stowarzyszenia zespołu Williamsa, Miejsce: Ośrodek wypoczynkowy Mausz w Sulęczynie

5. **23-25.06.2023 r.**

Tytuł: II Zjazd Rodzin Dzieci z zespołem Joubert oraz wadami tyłu-/śródmózgowia, w tym m.in. szczegółowa i unikalna możliwość oceny dzieci z zespołem Joubert za pomocą narzędzi NIRS i eyetracking - apraksja gałkoruchowa, fiksacja wzroku, sakkady.

Miejsce: Lublin, UMCS

6. **30.06-2.07.2023 r.**

Tytuł: II Zjazd Rodzin Dzieci z zespołem Coffina i Siris

Miejsce: Eva Park Life Spa, ul. Sienkiewicza 2, Konstancin-Jeziorna

7. **29.09-01.10.2023 r.**

Tytuł: Spotkanie integracyjne i konferencja szkoleniowa dla rodzin dziecka z zaburzeniem biosyntezy kotwic glikozylofosfatydyloinozoytolu (GPI)

Miejsce: Góra Św. Anny (woj opolskie)

Źródło strony:

<http://choroby rzadkie.gov.pl/konferencje-i-spotkania-integracyjne-rodzicow-i-opiekunow-dziecka-z-genetycznie-uwarunkowana>