

Leczenie chorób rzadkich

# Krakowska inicjatywa



fot. 123RF

Unia Europejska zobowiązała kraje członkowskie do wprowadzenia w życie przed końcem 2013 r. narodowych planów przeciwdziałania chorobom rzadkim. W Polsce na razie powołano jedynie przy Ministerstwie Zdrowia Zespół ds. Chorób Rzadkich oraz organizowano konferencje, szczególnie dużo w 2010 r., na temat tego typu schorzeń. Krakowscy lekarze, nie czekając na program, zaczęli działać. 1 marca przy Szpitalu Uniwersyteckim (SU) w Krakowie otwarto Ośrodek Chorób Rzadkich.

Tabloidy obwieściły już narodziny polskiego dr. Housa (bohater popularnego amerykańskiego serialu – diagnosta i specjalista od przypadków beznadziejnych). Ten przydomek zyskała liderka trzyosobowego zespołu lekarzy, do którego przede wszystkim będzie trafiać dokumentacja medyczna pacjentów z podejrzeniem rzadkich chorób. I choć medialne porównanie przyniosło natychmiastowy skutek – przez kilka dni do Ośrodka Chorób Rzadkich w Krakowie zgłosili się pacjenci z najodleglejszych zakątków Polski: ze Szczecina, Gdańska, Wrocławia i Grudziądza – to krakowscy lekarze nie są nim zachwyceni. – *Wolelibyśmy takich porównań unikać, bo rodzą one ogromne nadzieje. Rzeczywistość szpitalna to nie serial i nie zawsze będziemy mogli sprostać oczekiwaniom pacjentów* – zastrzega prof. Tomasz Grodzicki, ordynator Oddziału Chorób Wewnętrznych i Gerontologii SU oraz dziekan Wydziału Lekarskiego Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego.

## Rzadka – na przykład... cukrzyca

Z powstaniem Ośrodka Chorób Rzadkich w Krakowie nie wiąże się zwiększenie liczby łóżek w szpitalu. – *Będziemy bazować na istniejących strukturach. Ośrodek Chorób Rzadkich ma pełnić funkcję głównie koordynującą – diagnozować problem i kierować chorych do odpowiednich klinik* – tłumaczy dr Stefan Bednarz, zastępca dyrektora ds. leczenia w Szpitalu Uniwersyteckim.

Specjaliści chcą powrócić do idei konsyliów lekarskich. – *Jeśli nad pacjentem jednocześnie pochylą się, w zależności od potrzeb, neurolog, immunolog, internista i genetyk, jest szansa na kompleksowe zdiagnozowanie jego problemów zdrowotnych* – mówi dr Bednarz.

Schorzenie jest uznane za rzadkie, jeśli częstość występowania nie przekracza 5 chorych na 10 tys. mieszkańców. Choroby rzadkie to nie tylko obecne często w mediach mukowiscydoza, hemofilia czy mukopolisacharydoza. Nawet najczęściej występujące w populacji choroby, takie jak cukrzyca, mają swoje rzadkie formy, np. cukrzyca typu MODY, mitochondrialna czy związana z genetycznie uwarunkowaną insulinoopornością. W ich diagnozowaniu specjalizuje się Klinika Chorób Metabolicznych SU, która będzie również konsultować pacjentów nowego ośrodka. – *Dzięki właściwej diagnostyce różnicowej i prawidłowemu rozpoznaniu formy choroby jesteśmy w stanie zrozumieć całość obrazu klinicznego i często zmienić leczenie pacjenta, znacznie poprawiając kontrolę poziomu glukozy i komfort życia* – podkreśla

prof. Maciej Małecki, ordynator Kliniki Chorób Metabolicznych SU.

### Na wzór francuski

Dyrekcja SU nie starała się o dodatkowe pieniądze od Narodowego Funduszu Zdrowia na działalność ośrodka. Zresztą, jak dowiedzieliśmy się w małopolskim oddziale NFZ, nie mieliby na to większych szans, ponieważ płatnik nie wyodrębnia takiego „produktu” jak ośrodek chorób rzadkich. Szpital zamierza więc finansować diagnostykę i leczenie z kontraktów przyznaných poszczególnym klinikom. Ma nawet nadzieję, że lepsza organizacja opieki nad pacjentami „trudnymi” pozwoli zwiększyć efektywność terapii oraz zmniejszyć jej koszty.

Lekarze szacują, że rocznie do ośrodka będzie się zgłaszać około tysiąca pacjentów (średnio 20 tygodniowo). Nie oznacza to, że wszyscy będą leczeni w Krakowie. Ośrodek ma pełnić funkcję diagnostyczno-leczniczą głównie dla chorych z południa Polski. Dla osób spoza regionu ma to być centrum informacji. – *Chodzi o to, aby pacjent się dowiedział, gdzie najbliżzej swojego miejsca zamieszkania może uzyskać pomoc. W razie potrzeby będziemy się kontaktować z odpowiednimi placówkami w regionie, aby ułatwić pacjentom dostęp do nich. Na podobnych zasadach działa ośrodek chorób rzadkich we Francji* – mówi prof. Grodzicki.

### Struktury zamiast nowych murów

Pierwsi do ośrodka zgłosili się pacjenci z podejrzeniem zespołu Marfana, niedoborów immunologicznych i zaburzeń hormonalnych. Kilka tygodni działalności wystarczyło, aby lekarze ustalili, że kwalifikacja musi być poprzedzona dostarczeniem dokumentacji medycznej w formie elektronicznej lub listownej. Ma to oszczędzić chorym często kosztownych podróży i zapobiegać tworzeniu się dodatkowych kolejek.

Ideę ośrodka popiera wiele organizacji pacjenckich. Podkreślają one, że właśnie takich miejsc, zajmujących się osobami dorosłymi, w Polsce brakuje najbardziej. W całym kraju istnieje na przykład 20 placówek pediatrycznych zajmujących się leczeniem mukowiscydozy, ale tylko cztery przyjmują dorosłych z tą chorobą. Żaden

„ Przez kilka dni do Ośrodka Chorób Rzadkich w Krakowie zgłosili się pacjenci z najodleglejszych zakątków Polski: ze Szczecina, Gdańska, Wrocławia i Grudziądza ”

## Trudne szacunki

Specjaliści są zgodni, że za chorobę rzadką uznaje się schorzenie, którego częstość występowania jest mniejsza niż 5 przypadków na 10 tys. osób, ale już szacunki dotyczące ogółu cierpiących są różne. W dokumencie Rady Europejskiej zapisano, że na schorzenia rzadkie cierpi od 6 do 8 proc. populacji. Dla Polski oznaczałoby to nawet 2 mln chorych, a dla Unii Europejskiej od 27 do 36 mln! Jednocześnie większość z kilku tysięcy chorób występuje nie częściej niż u jednej osoby na 100 tys. – *Uważam więc, że w Polsce liczba osób z chorobami rzadkimi nie przekracza kilkuset tysięcy* – szacuje prof. Tomasz Grodzicki.



foto. IZ3RF

## Ultraterapie

W czerwcu miną trzy lata działalności zespołu koordynacyjnego ds. chorób ultraradkich przy Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie. Specjaliści ci decydują o włączeniu pacjentów do terapeutycznych programów zdrowotnych dla choroby Gauchera, Pompego oraz mukopolisacharydozy typu I, II i VI. Do tej pory opiniowali 641 wniosków. Prawie 90 proc. zostało rozpatrzonych pozytywnie.

ośrodek dla dorosłych nie jest zlokalizowany na południu. Tymczasem postęp medycyny sprawia, że coraz więcej chorych kończy 18 lat i wtedy zaczyna się problem z kontynuacją leczenia.

– *Szesnastoletni chłopak chory na łagodną postać mukowiscydozy wyliczył ostatnio, że rocznie zażywa 14,3 tys. tabletek. Nie ma wątpliwości, że jego nerki i wątroba za kilka lat będą wymagały leczenia. Będzie potrzebował kompleksowej opieki. W podobnej sytuacji jest większość chorych na mukowiscydozę: wciąż jedną nogą tkwią w ośrodku pediatrycznym, a drugą w poradni POZ* – mówi Paweł Wójtowicz, prezes Fundacji Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę MATIO.

Wkrótce pacjenci sami oceniają, czy krakowskim lekarzom udało się stworzyć miejsce przyjazne chorobom rzadkim. Czy wybierając opcję budowania struktur zamiast kolejnej wielomilionowej inwestycji, trafili w potrzeby chorych.

Natalia Adamska-Golińska