

Rozmowa z Katarzyną Kozłowską- **członkiem Komisji Rewizyjnej** Polskiego Towarzystwa Chorób Nerwowo-Mięśniowych

- Dla kogo jest to organizacja?

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (poprzednia nazwa Towarzystwo Zwalczenia Chorób Mięśni)działające od 1989 roku ma charakter ogólnopolski i jest organizacją, która zajmuje się przede wszystkim niesieniem pomocy osobom **dotkniętym** różnego rodzaju **chorobami nerwowo-mięśniowymi**. Najbardziej znane z nich to dystrofia mięśniowa Duchenne'a, dystrofia Beckera i rdzeniowy zanik mięśni , **stwardnienie zanikowe boczne**. **Potocznie znana jest też nazwa „zanik mięśni” który spowodowany jest pogłębiającym się spadkiem siły mięśniowej.**

Wszyscy cierpiący na te schorzenia, wcześniej czy później, tracą siłę mięśniową. Pogarsza się ich stan sprawności fizycznej i stają się niepełnosprawni, uzależni od rodziny bądź opiekunów.

- Jakiej grupy w Polsce dotyczą te problemy ?

Towarzystwo ma zarejestrowanych w tej chwili ponad 1200 członków. W zależności od środków finansowych, staramy się pomagać jak największej liczbie chorych. W Warszawie prowadzimy rehabilitację dla 35 dzieci i 45 dorosłych. Siedziba Zarządu Głównego Towarzystwa mieści się w Warszawie przy ulicy Św. Bonifacego 10. Tutaj też jest Oddział Warszawski . Nie zatrudniamy etatowych pracowników , wszyscy działamy społecznie w miarę możliwości .

- A co na to medycyna?

Medycyna konwencjonalna choroby nerwowo-mięśniowe potrafi coraz lepiej diagnozować, czyli określać ich typy, stopień i przewidywany przebieg. **W tej chwili nie ma efektywnego leczenia farmakologicznego. Większość chorób nerwowo-mięśniowych są to** choroby genetycznie uwarunkowane, jak do tej pory, są nieuleczalne. Jedną z form powstrzymania postępów choroby, tracenia siły mięśniowej jest systematyczna i regularna rehabilitacja prowadzona przez fizjoterapeutów . **Rehabilitacja** polega na wykonywaniu regularnych ćwiczeń rozciągających, przeciwdziałających powstawaniu przykurczów ścięgien Achillesa, kolan i bioder i wzmacnianiu naturalnego pasa mięśniowego brzucha i pleców, co ma duże znaczenie w hamowaniu szybko postępującej skoliozie i lordozie, które w konsekwencji prowadzą do problemów oddechowych i do przedwczesnej śmierci.

- Co jest w tych w chorobach najtrudniejsze?

Choroby nerwowo-mięśniowe są straszne nie dlatego, że są, ale dlatego, że są **szybko** postępujące. Dziecko chodzi, potem ma problemy z wchodzeniem po schodach, ze wstawaniem z podłogi, z wychodzeniem z wanny, potem siada na wózku , potem nie ma siły jeździć wózkiem. Takie są konsekwencje **postępującego spadku siły mięśniowej** . W dystrofii Duchenne'a występują problemy kardiologiczne i mają one wpływ na problemy oddechowe, które są najczęstszą przyczyną śmierci. **Konieczne jest wczesne profilaktyczne wprowadzanie nieinwazyjnego wspomaganie oddychania** . **W Polsce nie ma refundacji respiratorów wspomagających oddychanie** i dlatego długość wieku życia chłopców z dystrofią Duchenne'a w Polsce jest niska w porównaniu ze Stanami Zjednoczonymi czy z Europą.

- Czy istnieje w Polsce opracowany system pomocy?

Tak naprawdę, problem zaczyna się i kończy w momencie diagnozy. Jeśli ktoś dowiaduje się, że jego dziecko , mąż, żona ma problem z chorobą nerwową mięśniową następuje cykl badań potwierdzających tę diagnozę a potem pozostaje tylko rehabilitacja.

Rdzeniowy zanik mięśni dzieli się na trzy typy. Najcięższą postacią tego schorzenia jest typ SMA I zwany chorobą Werdniga –Hoffmana .Objawy pojawiają się w wieku 6 miesięcy .Diagnozę dokonuje się bardzo wcześnie . Dzieci takie nie siadają samodzielnie ,wcześnie pojawiają się problemy oddechowe. Stadium SMA II (postać pośrednia) diagnozuje się między pierwszym a drugim rokiem życia , kiedy dzieci siedzą samodzielnie ale nigdy nie osiągają zdolności chodzenia samodzielnego. U tych dzieci konieczne jest dokonanie operacji kręgosłupa ze względu na bardzo szybko postępującą skoliozę .Najłżejszym w przebiegu stadium rdzeniowego zaniku mięśni jest SMA III zwane chorobą Kugelberga-Welandera.

Dystrofię Duchenne'a diagnozuje się w Polsce pomiędzy czwartym a szóstym rokiem życia. Zalecane są badania prenatalne. **Lekarze , rodzicom dzieci z dystrofią Duchenne'a mogą przedstawić przewidywany przebieg choroby,** czego mogą się spodziewać , ale poza diagnozą nie mają oferty terapeutycznej. Podaje się dzieciom z dystrofią Duchenne'a steroidy , które mogą spowolnić szybki postęp choroby.

- A rehabilitacja?

Oczywiście, tylko nie mamy jej w Polsce systemowo zapewnionej i refundowanej przez system opieki zdrowotnej. To samo dotyczy **odpowiedniego** zaopatrzenia ortopedycznego. Wszystko zależy od determinacji oraz sytuacji materialnej rodziców. Nie istnieje też **zadawalająca** pomoc socjalna dla rodzin, które stają przed dylematem, które z rodziców zrezygnuje z pracy? Biorąc pod uwagę, że są to bardzo ciężkie schorzenia z reguły jedno z rodziców nie pracuje, aby móc skutecznie sprawować codzienną opiekę nad chorym dzieckiem.

- Czego najbardziej brakuje?

Przede wszystkim brak systemu pozwalającego na refundowanie rehabilitacji. Mamy sygnały, że można w pierwszych latach życia korzystać z rehabilitacji bezpośrednio w szpitalach dziecięcych, ale to wszystko się potem kończy. Nasze dzieci powinny mieć rehabilitacji regularną. W praktyce powinna być prowadzona **minimum** trzy-cztery razy w

tygodniu. Jeśli nie ma leków, **to należałoby stworzyć taki system opieki zdrowotnej**, który zapewniłby dostęp do rehabilitacji i zaopatrzenia ortopedycznego. Narodowy Fundusz Zdrowia zapewnia refundację sprzętu ortopedycznego (ortezy, gorsety, parapodia) ale niestety można z nich korzystać tylko raz na dwa-trzy lata, a dzieci rosną. Trzeba zatem walczyć o **ustalenie nowego standardu opieki i pomocy, który będzie dostosowany do realnych potrzeb chorych**.

- Czy komórki macierzyste są szansą na wyjście z tej choroby?

- To jest dopiero nowa, wielka nadzieja. Wszyscy w nią wierzymy, że kiedyś okażą się realną pomocą w chorobie naszych dzieci. **Jednak cały czas zbyt mało wiadomo na ten temat**. Ale mimo to, ośrodki na Ukrainie proponują wszczepiane komórek macierzystych, nie ma jednak żadnych naukowo potwierdzonych dowodów na to, że to pomaga. Informujemy o tym naszych chorych na stronie internetowej Towarzystwa pod adresem: www.idn.org.pl/tzchm. Publikujemy opinie największych **polskich** autorytetów neurologicznych. O wczepianiu komórek macierzystych ciągle mamy za mało wiedzy i potwierdzonych informacji. Nie mamy też dostępu do badań klinicznych, **protokołów medycznych** możliwości śledzenia tego, jaki jest stan dziecka przed zabiegiem i tego, co się dzieje po **wszczepieniu komórek macierzystych**.

- Jak jest Pani zdanie na ten temat?

Jako matka chorego dziecka, która za własne pieniądze jeździ po świecie i szuka nadziei w różnych ośrodkach klinicznych, głównie we Włoszech, zastanawiam się dlaczego w ośrodkach ukraińskich nie ma żadnych obcokrajowców. Dlaczego nie jeżdżą tam ludzie z Izraela, Włoch, Francji, Niemiec, czy nawet ze Stanów? Dla tych osób koszt zabiegu 10 – 15 tys. Euro to są żadne pieniądze. Gdyby tamte zabiegi naprawdę pomagały to tamte szpitale nie mogłyby się opędzić od rodziców z całego świata. W Polsce jest zbyt mało kontaktów z rodzicami, którzy już tam byli. Okazuje się, że ci, którzy tam byli, bardzo niechętnie chcą o tym rozmawiać. Czy to nie jest podejrzane? Byłam we Włoszech na wykładach profesora G. Novelli, który wyjaśniał, że naukowcy z całego świata są na etapie wyodrębniania tych komórek. Wiedzą jak one działają i wiedzą, że mogą pomagać. Ale jeszcze nie wiedzą w co te komórki macierzyste mogą się przerodzić, jak długo mogą funkcjonować jako komórki nowe, **które chcemy uzyskać**. W przypadku tak rzadkich chorób, **genetycznie uwarunkowanych, rodzice dzieci cierpiących na te choroby, z powodu braku istnienia farmakologicznego leczenia wiążą ogromne nadzieje z terapią genową i z wykorzystaniem komórek macierzystych, ale musimy poczekać na klinicznie potwierdzone dowody**.

- Jak rodzina, której dziecku postawiono jednoznaczną diagnozę, dowiaduje się o Waszej organizacji?

Po diagnozie, rodzice sami szukają wszelkiej możliwej pomocy. W taki sposób, wcześniej czy później, trafiają do innych rodziców, którzy nas znają. Znają nas też środowiska lekarskie i rehabilitanci, ponieważ prowadzimy szkolenia, organizujemy turnusy rehabilitacyjne. Najtrudniej jest na początku, kiedy zaraz po diagnozie rodzice czują się oszukani, opuszczeni, ukarani. Chodzi o to, aby w tym momencie dotrzeć do nich z rzetelną informacją.

- Bywając w świecie i kontaktując się także z rodzinami chorych dzieci, jakie widzi Pani różnice?

Polska różni się przede wszystkim standardem leczenia. Choroby nerwowo-mięśniowe nie są wpisane do wykazu chorób przewlekłych. **Jest to karygodne i powinno być jak najszybciej zmienione**. Choroby nerwowo-mięśniowe w Unii Europejskiej są **uznawane jako choroby przewlekłe**, dlatego mogą być traktowane kompleksowo przy stosowaniu odpowiednich u standardów leczenia. **Chorzy wymagają systematycznej, specjalistycznej opieki: neurologa, ortopedy pulmonologa, fizjoterapeutów**. W krajach UE istnieją standardy opieki ortopedycznej. Podcinane są ścięgna Achillesa u chłopców z Dystrofią Duchenne'a. **Zabieg ten może przedłużyć o 2 lata możliwość samodzielnego chodzenia i opóźnić moment unieruchomienia na wózku inwalidzkim**. Jeżeli chodzi o europejskie standardy leczenia praktycznie nie ma porównania, bo nasze dzieci pozostawiane są same sobie i jeśli mają mocnych rodziców, takich, którzy wychodzą poza obowiązujące standardy, to mogą liczyć na to, że rodzice znajdą środki na rehabilitację prywatną. To samo dotyczy standardów opieki. Nie ma porównania. W Holandii w Niemczech, we Włoszech dzieci z dystrofią Duchenne'a dostają wózki elektryczne bez żadnych kosztów, dostają sprzęt ortopedyczny, pionizatory, natomiast u nas pionizatory owszem są, ale raz na trzy lata. W Polsce w przypadku wózka elektrycznego, część kwoty musi być pokryta przez rodziców. Zupełnie inaczej wygląda jakość naszych gorsetów i gorsetów robionych na Zachodzie. Nie ma też refundacji respiratorów do nieinwazyjnego wspomaganie oddychania.

- Jest to największa chyba bariera finansowa dla polskich rodziców?

Właśnie. Nasze dzieci umierają z braku respiratorów. Jeden z najtańszych respiratorów kosztuje około 35 tys. zł. Na szczęście od niedawna firmy sprzedające sprzęt do nieinwazyjnego wspomaganie oddychania zaczynają sprzedawać sprzęt w postaci leasingu medycznego, czyli można zamiast nowego samochodu, kupić respirator dla dziecka na raty. Tylko, ilu rodziców na to może być stać? Czy tak powinno to wyglądać? Nie mówię, że coś się należy naszym dzieciom, ale jeśli jest to dostępne w Unii Europejskiej, do której weszliśmy na szczęście, to problem refundacji i dostępu do respiratorów i sprzętu do nieinwazyjnego wspomaganie oddychania powinien być rozwiązany.

Towarzystwo samo próbuje proponować standardy...

W tym celu organizujemy różnego rodzaju szkolenia. Sama byłam na takich szkoleniach np. w Bolonii, gdzie był zaproszony doktor John Bach, który specjalizuje się w prowadzeniu nieinwazyjnego wspomaganie oddychania w chorobach nerwowo-mięśniowych. Szkolenie było poświęcone instrumentalnym i manualnym technikom wspomaganie oddechu, w jaki sposób pomóc dziecku oddychać, odkastywać wydzielinę. Wpadłam na pomysł,

żeby takie szkolenie zrobić w Polsce. Udało się je zrobić dzięki środkom uzyskanym z PFRON. Szkolenie było dla lekarzy i fizjoterapeutów z całej Polski .

- A w Polsce?

W tej chwili z działających oddziałów mamy oddział w Gdańsku, w Łodzi, w Częstochowie, w Wałbrzychu, Poznaniu . Mamy lekarzy, którzy mimo braku efektywnego leczenia farmakologicznego , śledzą informacje na temat nowych triali klinicznych , mamy kontakty z rehabilitantami z całej Polski , którzy znają specyfikę rehabilitacji w chorobach rdzeniowo-mięśniowych. Działamy na tyle, na ile możemy. Każdy może się w czymś przydać , każdy może pomóc . Ja jestem odpowiedzialna za kontakty z lekarzami w Polsce i zagranicą. Po to robimy grupy wsparcia, żeby można było do nas zadzwonić, po to podane są informacje na stronie, bo moment, kiedy człowiek dowiaduje się o diagnozie jest najtrudniejszy. Brakuje nam środków jednak na pomoc psychologiczną. Na co dzień prowadzimy rozmowy o tym, że ktoś umiera lub umarł a pozostali szukają pomocy. Powinien być opracowany standard opieki psychologicznej w momencie postawienia diagnozy , odkrycia choroby dziecka i w chwili śmierci członka rodziny cierpiącego na nieuleczalne choroby nerwowo-mięśniowe.

- Co jest najtrudniejsze dla rodziców sferze psychicznej?

Moment diagnozy i ciągłe pogarszanie się siły mięśniowej dziecka . Praktycznie trzeba pomagać dziecku żyć, przewyżczać problemy dnia codziennego, że trzeba wiele rzeczy mu wytłumaczyć np. dlaczego nie można jeździć na nartach?, dlaczego nie może chodzić ? , dlaczego umierają jego koledzy poznani na turnusach rehabilitacyjnych , Dlaczego nie ma pomocy asystenta, tak jak jest w krajach Unii? Dopiero o to walczymy. Inne organizacje , szkoła asystentów , ale ciągle nie ma takiego dostępnego Centrum, gdzie można zadzwonić i za drobną odpłatnością poprosić o pomoc i przysłanie asystenta. Na Zachodzie 30-40-letni chorzy żyją samodzielnie, mają asystenta osiem godzin dziennie a u nas rodzice takich dzieci niepełnosprawnych bez względu na rodzaj niepełnosprawności zastanawiają się co będzie później z dziećmi jak zabraknie pomocy rodziców.

- Jeżeli każda matka ma dziecko z innym rodzajem dystrofii, jak ustalać standard pomocy lekarskiej?

Dopóki nie istnieje standard leczenia , to każda matka powinna wspólnie z lekarzem prowadzącym określić tzw. standard leczenia swojego dziecka. On wynika ze specyfiki danej jednostki chorobowej. Jeśli ustalimy zakres standardów leczenia i opieki , to będzie dużo prościej żyć i pomagać naszym niepełnosprawnym dzieciom . Trzeba mieć podstawową wiedzę na temat choroby wokół której organizuje się całe życie rodziny. Trzeba wiedzieć, co należy robić w poszczególnych stadiach choroby, co jest ważne a co ważniejsze , czego można się spodziewać , gdzie szukać pomocy . W Polsce niestety nasz system opieki zdrowotnej nie ma opracowanych programów na prowadzenie dzieci z tak ciężkich chorobami , gdzie jest konieczna współpraca zespołu lekarzy a nie wizyta raz na rok u neurologa. Brak jest informacji na temat konieczności przystosowania polskiego systemu zdrowotnego do już obowiązujących w krajach Unii Europejskiej standardów leczenia i opieki nad dziećmi niepełnosprawnymi cierpiącymi na różnorodne choroby. Sami musimy walczyć o ich wprowadzenie.

- Tak było w przypadku np. respiratorów?

Udało nam się zdobyć 30 respiratorów z Holandii. Nasi chorzy oddychają dzięki respiratorom, które już dawno zostały zaamortyzowane w Holandii. Nadal jednak mogą pracować i służyć tym chorym , którzy muszą korzystać z nieinwazyjnego wspomagania oddychania. Ostatnio byłam na konferencji w Hadze i podobna organizacja do naszej , zajmująca się problemami osób z chorobami nerwowo-mięśniowymi obiecała nam , że dalej będzie zbierać respiratory dla naszych chorych.

Myślę że wcześniej czy później osoby odpowiedzialne w Narodowym Funduszu Zdrowia , w Ministerstwie Zdrowia , muszą dokładnie wyliczyć koszty dziennego pobytu chorych na dystrofię Duchenne'a na oddziałach Intensywnej Terapii Medycznej i porównać ich z kosztami refundacji respiratorów , dzięki temu uda się znacznie obniżyć koszty i umożliwić chorym pobyt w domu. Można szukać dróg, które pozwolą obniżyć koszty opieki na tymi chorymi i nie blokować oddziałów szpitalnych . Na całym świecie jest to już robione.

- Jeżeli nie ma standardów leczenia tych chorób, to w jaki sposób radzą sobie rodziny?

Wiadomo, że dziecko niepełnosprawne dostanie rentę, ale polskie renty nie dają szansy na samodzielne życie. Powinien zatem powstać jakiś sensowny ruch matek, który prowadziłyby wspólną batalię o prawo do godnego życia dla swoich dzieci. Trzeba walczyć o ustalenie standardów leczenia i wpisanie rzadkich chorób uwarunkowanych genetycznie do wykazu chorób przewlekłych. Ale jak będziemy się cały czas wdawać w podziały i debaty, co jest dla kogo ważne i konieczne, co się komu bardziej należy, to niczego nie uzyskamy. Najpierw musimy doprowadzić do zmiany obecnego systemu opieki zdrowotnej , aby miał on wypracowane metody wsparcia takich rodzin, żeby dawał poczucie bezpieczeństwa , zarówno niepełnosprawnym jak też ich bezpośrednim opiekunom.