# (Nie)rzadkie choroby

24 września 2017

Mukowiscydoza, hemofilia, Choroba Fabry'ego, hiperfenyloalaninemia, Syndrom Devica, Zespół Westa – to zaledwie kilka z ponad 8 tysięcy tak zwanych chorób rzadkich, czyli schorzeń, z którymi zmaga się mniej niż 5 na 10 tysięcy osób. Ta rzadkość to jednak tylko złudzenie – według różnych szacunków choroby te dotykają nawet 8 procent populacji. Dla zaledwie 1–3% pacjentów istnieje możliwość leczenia farmakologicznego. W pozostałych przypadkach możliwe jest jedynie leczenie objawowe i rehabilitacja. Choć te schorzenia są niezwykle różne jeśli chodzi o przebieg, występowanie czy wpływ na organizm, to problemy dotkniętych nimi ludźmi są bardzo podobne. To brak właściwej i szybkiej diagnozy i dostępu do leczenia. Wiele z tych chorób prowadzi do głębokiej niepełnosprawności, co odbija się na sytuacji całej rodziny chorego. O problemach związanych z chorobami rzadkimi i sposobami na rozwiązanie choć części z tych trudności opowiada Krzysztof Swacha, założyciel fundacji „Umieć pomagać", prywatnie ojciec chłopca chorego na zespół Huntera.

**– Choroby rzadkie są trochę „poza systemem". Bezradne są służba zdrowia i system wsparcia socjalnego.**

– Krzysztof Swacha: Nie zgodzę się. Służba zdrowia, pomoc społeczna czy firmy farmaceutyczne nie są bezradne. Problemem jest jedynie – choćby w Polsce – to, jak patrzy się na choroby rzadkie. Wystarczyłoby zmienić optykę i traktować pacjentów chorych genetycznie jak wszystkich innych.

**– To znaczy jak?**

– Mamy w tej chwili taką sytuację, że potrzeby chorych na choroby rzadkie nie są dostrzegane przez decydentów. Tak, jakby ci pacjenci w ogóle nie istnieli…

**– Czy mógłby Pan wskazać przykład takiego niedostrzegania, sytuacji, w której te deficyty są najbardziej widoczne?**

– Zdecydowanie odłogiem leży edukacja. Od kilku lat staramy się, aby w mediach, ale także w środowisku naukowym i medycznym, temat chorób rzadkich rzeczywiście zaistniał. Choćby po to, by przyszli naukowcy i lekarze nabyli wiedzę na ich temat. To przełoży się na rozwiązanie największego problemu, jakim jest diagnostyka, a raczej jej brak. Bo nie jest do końca winą lekarza, że nie potrafi rozpoznać choroby, na którą cierpi kilkaset osób na świecie. Żeby rozpoznać taką dolegliwość, trzeba mieć ogromną wiedzę i doświadczenie. Można ją nabyć tylko poprzez pracę z takimi pacjentami. Bez właściwej diagnostyki nie ma mowy o dalszym skutecznym leczeniu. Dlatego tak ważne jest, aby przyszli lekarze mieli jak najwięcej do czynienia z pacjentami chorymi na choroby rzadkie. Nawet nie po to, by samemu rozpoczynać leczenie – wystarczy, że pacjentowi lub jego rodzinie wskaże się specjalistę lub placówkę zajmującą się danym schorzeniem.

**– Czyli studenci medycyny powinni być kierowani do takich placówek w ramach studiów?**

– Niekoniecznie. Wystarczy tylko, żeby wzrosła świadomość istnienia samego problemu. Nie oszukujmy się – częstotliwość występowania pojedynczych chorób rzadkich jest tak niewielka, że wiele osób zwyczajnie nie przejmuje się ich istnieniem.

Często po prostu pomija się je przy stawianiu diagnozy. Ma to dramatyczne konsekwencje dla pacjentów.

**– A jest ich jakieś 2,5 miliona…**

– Tak, ta liczba robi wrażenie. Problem w tym, że mówienie o ogółach w przypadku chorób rzadkich najczęściej kończy się niczym. Potrzebna jest świadomość skali problemu, ale też jego różnorodności. Nie można powiedzieć: „choroby rzadkie to…". Dlatego potrzebna jest naprawdę ogromna praca nad świadomością społeczną.

**– A tą zajmują się głównie organizacje pozarządowe.**

– Jednocześnie, jeśli weźmie się pod uwagę skalę potrzeb, tych organizacji społecznych jest naprawdę niewiele. Zdarza mi się uczestniczyć w konferencjach i spotkaniach organizowanych przez Eurordis – sieć organizacji europejskich zajmujących się chorobami rzadkimi. Niestety udział Polaków w tego typu spotkaniach jest niewielki. Sam nie wiem, z czego to wynika. Tymczasem na przykład w Niemczech jest 80 organizacji zajmujących się chorobami rzadkimi. Ta liczba przekłada się na wzrost wiedzy na ten temat. Najpierw w środowisku lokalnym, tam, gdzie dana organizacja działa, a potem coraz szerzej i szerzej. Taka oddolna edukacja. Tymczasem w Polsce tych organizacji jest niewiele i często ich główną działalnością jest bezpośrednia pomoc chorym. Tymczasem w wielu chorobach zwyczajnie nie ma jak im pomóc.

**– Znam sporo tego typu organizacji – przewija się tam jeden schemat. W rodzinie rodzi się dziecko z jakąś chorobą rzadką. Potem jest heroiczna walka o diagnozę, wędrówki pomiędzy placówkami. W szczęśliwszym scenariuszu pojawia się lekarz-cudotwórca, który wprowadza mniej lub bardziej skuteczną terapię. Tymczasem rodzice powodowani poczuciem solidarności z innymi, którzy znaleźli się w takiej sytuacji, zakładają organizację. Choćby po to, aby razem z innymi zbierać okruchy informacji na temat danej jednostki chorobowej. Trochę tak,**

**jak gdyby problem chorób rzadkich został sprywatyzowany.**

– Moim zdaniem wiąże się to choćby z samym nazewnictwem. Mam problem z samym określeniem „choroby rzadkie”. Jasne, wynika ono z potrzeby stworzenia definicji dla chorób, z którymi zmaga się określona grupa ludzi. Z drugiej strony decydenci, słysząc hasło „choroby rzadkie”, słyszą głównie ten drugi człon nazwy. Tymczasem, choć pojedyncze schorzenie dotyka często kilku czy kilkunastu osób w kraju, to jeśli weźmie się pod uwagę wszystkie tego typu schorzenia, jest to naprawdę duża grupa. Może gdybyśmy to inaczej definiowali i skupiali się choćby na potrzebach pacjentów, a nie na ich liczbie, byłoby inaczej. Położyłbym nacisk na potrzeby pacjentów i ich rodzin. O chorobach rzadkich powinno się mówić jako o takich, które wymagają specjalistycznego wsparcia, szybkiej diagnozy, ale też zmieniają funkcjonowanie całej rodziny chorego, dlatego zarówno oni, jak i ich bliscy potrzebują specjalnego wsparcia – farmakologicznego, terapeutycznego itp. Może wtedy udałoby nam się więcej ugrać, bo żaden rząd czy żaden decydent nie odważyłby się bagatelizować tematu tylko z powodu nazwy.

**– Może powinniśmy mówić o chorobach genetycznych?**

– Jeśli chodzi o nazewnictwo, to zmieniłbym tę nazwę na każdą inną, byleby tym dzieciom pomóc. Bo jeśli utrzymuje się w głowach ludzi stereotyp choroby rzadkiej jako problemu marginalnego, to usprawiedliwia to niejako bylejakość w traktowaniu tych chorych. Trzeba to zmienić. Być może trzeba zacząć właśnie od zmiany nazwy.

**– Remedium na bylejakość, o której wspomniano, miał być Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, przy którego powstawaniu pracował również Pan. Lata mijają, a wciąż pacjenci i ich rodziny pozostają z informacją, że już wkrótce Plan wejdzie w życie, trzeba tylko postawić ostatnią kropkę. Problem w tym, że jakoś tej ostatniej kropki postawić się nie da.**

– I moim zdaniem długo nikt jej nie postawi. Nie ma gotowości

do tego, żeby spróbować podjąć zobowiązania wynikające z zapisów Planu dla Chorób Rzadkich.

**– Jakie w takim razie byłyby te zobowiązania?**

– To byłoby wprowadzenie w życie tego, o czym do tej pory rozmawialiśmy. Właściwie wszystkie postulaty naszego środowiska zawierały się w tym planie. Pierwsza rzecz to oczywiście diagnostyka i tu się powtórzę – jeżeli nie będziemy mieć poprawnej diagnostyki, to liczba zdiagnozowanych chorób wciąż będzie niższa niż w rzeczywistości. A każdy źle zdiagnozowany pacjent to także pacjent źle leczony. Właśnie dostęp do leczenia jest drugim elementem planu. Prawidłowo postawiona diagnoza sprawia, że możemy szybko zacząć na przykład podawać odpowiednie leki, ale przede wszystkim rodzice będą wiedzieli, z czym mają do czynienia i nie będą potrzebne pielgrzymki po kolejnych szpitalach i gabinetach lekarskich. Trzecią sprawą są kwestie socjalne. W przygotowanym dokumencie był rozdział poświęcony obowiązkom państwa. Była wśród nich m.in. szczególna troska wobec rodziców, którzy ze względu na chorobę dziecka rezygnują z pracy zawodowej. Chodziło o ich prawa emerytalne. My, rodzice, ponoszący duży ciężar opieki nad tymi dziećmi, tracimy coś, co dla zwyczajnych rodzin jest oczywiste. Na przykład matka lub ojciec decydujący się na opiekę nad małym chorym nie płaci składek na ZUS. Inna sprawa to mowa o wspieraniu chorych, gdy ci osiągną już pełnoletniość, ale dalej pozostaną osobami zależnymi od pomocy innych. Czwartym elementem planu była edukacja społeczeństw i wzrost świadomości społecznej. Oczywiście nasz plan nie zawierał cudownego remedium na wszelkie bolączki, ale był na tyle komplementarny, że każdy jego element wspierał następny. Większa wiedza społeczeństwa to lepsza diagnostyka i opieka lekarska, to równa się lepszemu stanowi chorych, co przekłada się na sytuację opiekunów. Koło się zamyka.

**– Zawsze w takich sytuacjach korci mnie, by zapytać, czy aby na pewno potrzebujemy specjalnego planu. Może wystarczyłoby**

**realizować już istniejące przepisy?**

– Nie chodziło nam o to, żeby zebrać w jedno miejsce postulaty i stworzyć jakiś dokument – a raczej, by decydenci mogli zrozumieć, co stoi u podstaw tego wszystkiego. Tą podstawą jest, jak już wspominałem, świadomość społeczna istnienia problemu, a wraz z nią dostęp chorych do odpowiednich usług medycznych, świadczeń, rehabilitacji i edukacji. Jeśli dokonanie takiej „rewolucji" jest niemożliwe dla jakiegokolwiek rządu, to wszelkie działania związane z chorobami będą fikcją.

**– Mógłby Pan przybliżyć kulisy powstawania tego programu?**

– Rozmowy, które prowadziliśmy z Ministerstwem Zdrowia od 2011 roku, toczyły się we właściwym kierunku. My, strona społeczna, chodziliśmy na spotkania, dyskutowaliśmy nad konkretnymi zapisami planu, aby był on jak najbardziej spójny i pełny, by nie pomijał ani nie faworyzował żadnej z grup pacjentów. Przypomnę tylko, że nad jego zapisami pracowało ponad 200 osób. To nie była garstka szalonych społeczników – byli wśród nas lekarze, naukowcy, genetycy, ale też oczywiście rodzice. O tych ostatnich mówiono wręcz jako o fachowcach, którzy są najlepszym źródłem informacji, gdyż codziennie przebywają z dziećmi dotkniętymi tymi chorobami. Gdy przedstawiliśmy już plan stronie rządowej, otrzymał on bardzo dobre recenzje. Niestety potem wszystko się zmieniło. Rodzice przestali być fachowcami i najlepszym źródłem informacji, a współpracujący z nimi lekarze i naukowcy okazali się zbędni. Ministerstwo Zdrowia wzięło nasz plan we własne tryby, obiecując nam tylko dodatkowe spotkania z już wybranymi grupami osób, co miało służyć doprecyzowaniu poszczególnych zapisów planu i upewnieniu się, czy zawiera on wszystko, czego potrzeba. Do tych spotkań nigdy nie doszło. Ostatni raz w ministerstwie byłem na początku 2015 roku. Wtedy powiedziano nam, że za 6 tygodni przeprowadzimy jeszcze jedno spotkanie i ruszamy z pracami nad planem. Od tego czasu nie dostałem żadnej informacji, co się dzieje z efektem naszych długoletnich

wysiłków. Nie umiem tego nazwać inaczej niż brakiem kultury.

**– W lutym 2017 roku były już wiceminister zdrowia Krzysztof Łanda przeprosił za zwłokę i powiedział, że prace nad wdrożeniem Planu są już na finiszu i wystarczy tylko ustalić pewne kwestie z Ministerstwem Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej.**

– Tego pana już nie ma w Ministerstwie Zdrowia. Zawsze można znaleźć wymówkę, żeby czegoś nie zrobić. Najpierw tłumaczono się niedoróbkami planu, a potem kwestiami międzyresortowymi. Ale ktoś, kto widział, jak ten plan jest zbudowany, nie mógł być zaskoczony tym, że jego realizacja wymaga uruchomienia takich czy innych działań. Druga sprawa, że właściwie nie mamy kogo w tej chwili pytać, co dzieje się z Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich. Ile lat mamy słuchać jeszcze o tej ostatniej kropce? Moim zdaniem nikt nie ma woli wprowadzenia tego planu w życie.

**– Ale mamy też inny dokument rządowy – program „Za życiem". Jego założeniem jest wspieranie osób z niepełnosprawnością i ich rodzin od momentu zdiagnozowania trudnej ciąży do bardzo późnej dorosłości. Moim zdaniem wiele z postulatów, o których Pan mówił, zawartych jest właśnie w tym programie. I to zarówno tych dotyczących opieki medycznej, jak i wsparcia socjalnego.**

– Moim prywatnym zdaniem nazwa nie ma znaczenia. Jeśli program „Za życiem" zapewni właściwą diagnostykę, pomoc fachowców i dostęp do terapii osobom, u których wykryto chorobę rzadką, to jestem za. Żeby była jasność: my, rodzice, zdajemy sobie sprawę, że cały ciężar zapewnienia właściwego leczenia będzie spoczywać na nas. Ale zależy nam na tym, by diagnoza odbyła się możliwie jak najwcześniej, bo wiemy, jak tragiczna w skutkach może być sytuacja, gdy chorobę wykryje się za późno.

**– Jakie to ma konsekwencje?**

– Jeśli za późno wdroży się nawet najlepsze leczenie, to

spustoszenie, jakiego choroba dokonała w organizmie, może być już nieodwracalne. Druga rzecz: na tym etapie ktoś może stwierdzić, że skoro taka terapia jest nieskuteczna, to po co ją refundować.

**– Znów koło się zamyka.**

– Argument o nieefektywności terapii przy chorobach rzadkich jest dla mnie wierutną bzdurą. Jeszcze nie słyszałem o dziecku, które umarło z powodu terapii, a przypadków, gdy do śmierci doprowadził jej brak, jest całe mnóstwo. Inna sprawa, że w wielu przypadkach leczenie polega na spowalnianiu postępu choroby. Są choroby, których nie uleczymy, ale możemy wydłużyć życie chorych. Zadam pytanie: czy są choroby powszechne, których też nie da się wyleczyć?

**– Jasne – całkiem sporo: stwardnienie rozsiane, cukrzyca itp.**

– W dodatku są to choroby coraz częstsze, których leczenie trwa do końca życia pacjenta. Czy to oznacza, że mamy rezygnować z terapii, które ewidentnie poprawiają jakość jego życia? Jasne, że nie. W takim razie czemu, gdy mówi się o chorobach rzadkich, myślenie jest całkiem inne? Owszem, czasami efektywność tego leczenia jest mniejsza niż nasze oczekiwania. Ale wynika to nie tyle ze słabości terapii, ile ze zbyt późnego jej wdrożenia. Jeżeli udałoby się doprowadzić do sytuacji, że dzieci z chorobami rzadkimi byłyby diagnozowane najwcześniej jak to możliwe, to liczba pacjentów dobrze odpowiadających na terapię byłaby o wiele większa i zamknęlibyśmy usta niedowiarkom.

**– Tu dobrym przykładem byłyby wszelkie choroby związane ze specjalnymi dietami. Jedna z nich to fenyloketonuria, przy której trzeba wyeliminować z diety konkretny aminokwas i spożywać tylko starannie dobrane produkty. W przeciwnym razie dochodzi do bardzo poważnych uszkodzeń układu nerwowego i poważnej niepełnosprawności intelektualnej.**

– To dobry przykład na to, jak ważna jest wczesna diagnostyka.

Jeśli rodzic nie dowie się, jak karmić swoje dziecko, to będzie tylko mógł patrzeć bezradnie, jak jego stan się pogarsza. Inna sprawa, że w wielu chorobach rzadkich trzeba zmienić nie tylko dietę, lecz także cały sposób funkcjonowania rodzin, choćby po to, żeby dziecko nie umarło w niepotrzebnym cierpieniu. Dlatego nie wolno odrzucać jakiejś terapii tylko dlatego, że po jej zastosowaniu na przykład kilkulatek poruszający się na wózku nie wstanie i nie zacznie grać z kolegami w piłkę. Druga sprawa, że nie brakuje też sytuacji, gdy żadnej terapii nie ma i nie da się choremu dziecku w żaden sposób pomóc, poza właściwą rehabilitacją czy opieką.

**– Co więc trzeba zrobić?**

– Wprowadzić badania przesiewowe już od pierwszych dni życia, bez czekania na wystąpienie objawów. Znam przypadki z zagranicy, gdy poprzez takie wczesne wykrycie i podanie leków przed pojawieniem się objawów choroby, uratowano dziecko przed naprawdę poważną niepełnosprawnością. Gdyby coś takiego udało się wprowadzić w Polsce, to skala ludzkich tragedii związana z chorobami rzadkimi byłaby o wiele mniejsza.

**– Mógłby Pan wskazać jakiś modelowy przykład z zagranicy?**

– Żeby była jasność – nie wszystko, co jest na Zachodzie, jest lepsze od tego, co mamy w Polsce. Czasem nasze rozwiązania są korzystniejsze. Mamy dobrych fachowców, którzy potrafią zapewnić świetną opiekę. Co do dobrych przykładów, to utkwiła mi w głowie historia, którą opowiedział pewien profesor z Australii zajmujący się tematyką mukopolisacharydozy. Z jego słów wynikało, że jeśli wykryje się chorobę podczas wcześnie przeprowadzanych badań przesiewowych i zastosuje odpowiednie leki, to uniknie się nagromadzania w organizmie mukopolisacharydów, których nadmiar odpowiedzialny jest za niszczenie komórek organizmu. W rezultacie dzieci z tą chorobą będą mogły o wiele lepiej się rozwijać. Dziecko z taką samą chorobą, ale z terapią uruchomioną w późniejszym czasie, w zasadzie nie ma na to szans.

**– Tu mamy przykład paradoksu kosztów ukrytych. Oszczędzając na diagnostyce, państwo samo dokłada sobie wydatków w późniejszym czasie. Oprócz dziecka, które wymaga intensywnej pomocy medycznej i wielu innych usług, są jeszcze jego rodzice, z których co najmniej jedno musi rezygnować z pracy i samemu stać się klientem pomocy społecznej.**

– Nasze argumenty mówiące o tym, że opieka państwa w całym okresie życia dziecka jest droższa przez to, że zaniedbano kwestie diagnostyki i leczenia, zupełnie nie trafiają do decydentów. Nie wiem, jakim myśleniem się oni kierują, ale ciężar kosztów wynikających choćby z poważnej niepełnosprawności dziecka rodzice będą ponosić przez całe jego życie. Taniej dla wszystkich byłoby, gdyby służba zdrowia miała możliwość zaradzenia pewnym problemom, zanim się one w ogóle pojawią. Dobrze leczone dziecko mogłoby przecież, zamiast leżeć w domu czy szpitalu, chodzić do przedszkola, szkoły i bawić się z rówieśnikami. Sam znam takie dzieciaki. Skoro więc udało się to w pojedynczych przypadkach, to czemu nie uczynić z tego normy? Nawet najdroższa terapia jest dla państwa tańsza niż jej brak. Dopóki nie zmienimy obecnego myślenia, będzie dalej królowała strategia udawania, że problemu nie ma, bo przecież diagnozuje się tak mało tych chorób…

**– Jest jeszcze aspekt ludzki. Rodzice chorych dzieci nie martwią się o to, czy ich dziecko będzie miało piątki i czy zawsze będzie miało zasznurowane buty, ale o to, czy nie umrze w nocy.**

– Tak właśnie jest. W tym wszystkim najważniejszy powinien być zawsze pacjent. Jeśli damy mu lepsze leczenie, to damy mu lepsze życie w lepszych warunkach. Nawet jeśli to życie nie będzie zbyt długie, to dając mu właściwe wsparcie, zminimalizujemy cierpienie jego i jego rodziny. A o to przede wszystkim w tym chodzi.

**– Czasami mam wrażenie, że nie dla wszystkich jest to tak samo**

**oczywiste.**

– Wie pan, co zmieniło sytuację chorych na mukowiscydozę w Wielkiej Brytanii? To, że premier Gordon Brown miał syna z tą chorobą. Widząc, jak wygląda obecna sytuacja chorych i ich rodzin, zmienił ją, korzystając z własnych doświadczeń z uzyskiwaniem diagnozy i dostępu do leczenia. Pytanie, czy każdy polityk musi mieć w rodzinie taką sytuację? Mam nadzieję, że wystarczą rozmowy z rodzicami, lekarzami i uczonymi. My, rodzice, naprawdę nie chcemy wiele – tylko tyle, ile mają inni chorzy. Bo na razie jest tak, że nie mając wyboru, to my ponosimy większość kosztów obecnej sytuacji.

**– Czyli podsumowując: dopóki nie zmieni się system, swoje życie będą musieli zmieniać rodzice.**

– Tak. Mam nadzieje, że kiedyś przyjdzie moment, gdy wiedza na temat chorób rzadkich będzie na tyle powszechna, że wprowadzenie potrzebnych zmian stanie się sprawą oczywistą. Może będzie potrzebny ktoś, kto ma w rodzinie czy w najbliższym otoczeniu osobę chorą i wie, jakie problemy się z tym wiążą. Taka wiedza pozwoli dopiero spojrzeć na choroby rzadkie z właściwej perspektywy. Nie tylko bieżących kosztów i oszczędności, ale pojedynczych ludzkich tragedii i możliwości ich uniknięcia. Lubię odnosić się do przykładu chorób onkologicznych. Jeszcze 30–40 lat temu wiedza na temat nowotworów była w społeczeństwie niemal zerowa. Proszę zobaczyć, co dzisiaj dzieje się z chorobami onkologicznymi. Umiemy o nich dyskutować, mamy coraz większą wiedzę na temat profilaktyki i wczesnego wykrywania raka. Czy ktoś kilkadziesiąt lat temu myślał, że głośno będzie się mówiło o samobadaniu jąder czy piersi? Dziś wiedza na ten temat jest powszechna – a to przekłada się na lepszą diagnostykę i leczenie. Mam nadzieję, że podobna rewolucja dokona się w zakresie chorób rzadkich. Dlatego musimy oswajać społeczeństwo z tym tematem. Dzięki temu może uda się osiągnąć taką sytuację, że ci chorzy będą żyli razem z nami, niekoniecznie jako pacjenci leczenia paliatywnego, podłączeni do aparatury,

ale obok nas, w szkole, domu, parku czy ogrodzie. Nawet jeśli będą poruszali się o kulach czy na wózku albo będą mieli bardzo specjalną dietę, to będą się tak samo śmiali i bawili jak wszyscy inni. Marzę o tym, by skończyć z negatywnym komunikatem, który towarzyszy chorobom rzadkim. Zamiast obrazków o cierpieniu wolałbym rzetelną dyskusję o tym, jak pomóc chorym, bo ta pomóc jest w wielu przypadkach możliwa i przynosi rezultaty.

**– Dziękuję za rozmowę.**

Z Krzysztofem Swachą rozmawiał Mateusz Różański
Zdjęcie: Parentingupstream (CC0)
Źródło: NowyObywatel.pl