

EDYTA SANIEWSKA

NATALIA EMILIA SANIEWSKA

***Wiedza pacjentów  
obciążonych  
rdzeniowym zanikiem mięśni  
(SMA)  
oraz ich opiekunów  
na temat choroby***





***Wiedza pacjentów obciążonych  
rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA)  
oraz ich opiekunów  
na temat choroby***





EDYTA SANIEWSKA

NATALIA EMILIA SANIEWSKA

***Wiedza pacjentów  
obciążonych  
rdzeniowym zanikiem mięśni  
(SMA)  
oraz ich opiekunów  
na temat choroby***

Białystok 2019

Redakcja językowa: Diana Saniewska

Korekta: Zespół

Recenzent: dr hab. **Walter Żelazny**, prof. UwB

Projekt okładki: Edyta i Natalia Saniewskie

Grafika przewodnia: Magdalena Sikorska

Copyright © Edyta Saniewska, Natalia Saniewska

ISBN 978-83-7657-305-2



Mariusz Śliwowski

ul. Hetmańska 42; 15-727 Białystok

tel. 602 766 304, 881 766 304

e-mail: [prymat@biasoft.net](mailto:prymat@biasoft.net), [www.prymat.biasoft.net](http://www.prymat.biasoft.net)

*Choroby rzadkie są jednym  
z najbardziej dramatycznych przypadków nierówności  
w zakresie zdrowia w Europie.*

Yann Le Cam  
Dyrektor Generalny  
Europejskiej Organizacji ds. Chorób Rzadkich  
EURORDIS



# SPIS TREŚCI

WSTĘP .....	9
-------------	---

## **Część I:**

<b>Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jako choroba rzadka .....</b>	<b>19</b>
---	-----------

1. W kręgu chorób rzadkich .....	21
1.1. Obraz chorób rzadkich .....	21
1.2. Świadomość społeczna dotycząca chorób rzadkich w Europie .....	31
1.3. Międzynarodowa i polska polityka zdrowotna w zakresie chorób rzadkich .....	33
2. W świecie rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) .....	46
2.1. Obraz SMA .....	46
2.2. Profil dziecka chorego na SMA .....	59
2.3. Profil dorosłego chorego na SMA .....	61
2.4. Profil rodzica osoby chorej na SMA .....	63
2.5. Wiedza pacjentów o swojej chorobie .....	65
2.6. Wiedza rodziców o chorobie .....	73
2.7. Znaczenie wiedzy o chorobie .....	77
2.8. Fundacja SMA jako źródło wiedzy .....	79
Podsumowanie .....	87

## **Część II:**

<b>Wiedza pacjentów obciążonych SMA na temat choroby ...</b>	<b>89</b>
--	-----------

1. Przebieg badań .....	91
2. Wyniki badań .....	96
3. Omówienie wyników .....	110
4. Dyskusja .....	120

---

<b>Część III:</b>	
<b>Wiedza opiekunów osób chorych na SMA na temat choroby</b> .....	127
1. Przebieg badań .....	129
2. Wyniki badań .....	134
3. Omówienie wyników .....	148
4. Dyskusja .....	159
<b>KONKLUZJE</b> .....	169
<b>POSŁOWIE: Kacper Ruciński, Prezes Fundacji SMA</b> .....	173
<b>WYKAZ RYCIN</b> .....	175
<b>WYKAZ TABEL</b> .....	179
<b>BIBLIOGRAFIA</b> .....	180
<b>ANEKS</b> .....	193

## WSTĘP

Rdzeniowy zanik mięśni (*spinal muscular atrophy*, SMA) należy do chorób rzadkich – to znaczy takich, które diagnozowane są u mniej niż 5 na 10 000 osób w danej populacji [1]. W przypadku SMA częstotliwość zachorowań wynosi 1 na 6 000/10 000 żywych urodzeń, co sprawia, że wśród chorób rzadkich SMA jest jedną z częstszych. Polska populacja pacjentów obciążonych rdzeniowym zanikiem mięśni może – jak się szacuje – obejmować 500–800 osób [2]. Do roku 2016 dla większości pacjentów – choroba znana w medycynie od końca XIX wieku – wiązała się z postępującym, nieuleczalnym osłabieniem mięśni, powodującym znaczną niepełnosprawność ruchową i prowadziła do wczesnej śmierci. W grudniu 2016 roku pierwszy na świecie lek, wyprodukowany przez amerykańsko-szwajcarski koncern farmaceutyczny Biogen, nusinersen – pod nazwą handlową Spinraza – został przez amerykańską Agencję Żywności i Leków (Food and Drug Administration, FDA) dopuszczony do leczenia w USA. W czerwcu 2017 roku Komitet do Spraw Wyrobów Leczniczych Stosowanych u Ludzi Europejskiej Agencji do Spraw Leków (*European Medicines Agency*, EMA) zaaprobował leczenie Spinrazą na obszarze Unii Europejskiej [3]. Polscy chorzy czekali do 17 grudnia 2018 roku, by leczenie to było refundowane w ich kraju. Ogłaszając decyzję refundacyjną, minister zdrowia Łukasz Szumowski przyznał, że SMA to: „*straszna choroba, horror, ponieważ dziecko przestaje siedzieć, przestaje chodzić, przestaje tykać, oddychać i w końcu umiera*”. Dodał, że rodzice patrzą, jak ich

dziecko umiera *w ciągu roku, dwóch lat* i są kompletnie bezradni” [4]. Powiedział też, że mimo „dramatycznie drogiej” ceny leku, wszyscy pacjenci – dzieci i dorośli – będą w Polsce leczeni<sup>1</sup>.

Staliśmy się tym samym świadkami epokowego wydarzenia w medycynie. Mówiła o tym już w czasie VI konferencji *Week-end ze SMA-kiem* prof. Anna Kostera-Pruszczyk, kierująca Kliniką Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, która jest polską jednostką referencyjną dla tego schorzenia. Zdaniem badaczki w ciągu ostatniego trzystoletcia nie zdarzyło się ani w neurologii, ani w medycynie w ogóle tak przełomowe odkrycie, jakim jest nusinersen – lek, który diametralnie zmienia historię naturalną nieuleczalnej, śmiertelnej dotychczas choroby o podłożu genetycznym. Należy podkreślić, że ze względu na to, że SMA nie występuje często, prace nad lekiem nie należały do priorytetów przemysłu farmaceutycznego. Prowadzono je między innymi z inicjatywy organizacji pacjenckich, które samodzielnie fundowały granty na badania nad innowacyjnymi terapiami na SMA – były to amerykańska organizacja Cure SMA oraz SMA Europe. Również polska społeczność, zrzeszona pod egidą Fundacji SMA, partycypowała w dotowaniu badań [6].

To, że chorzy i ich rodziny podjęli trud selekcjonowania zgłoszeń grantowych i gromadzenia funduszy na finansowanie działań naukowych, wynikało ze świadomości nieuchronnego losu chorych oraz wiedzy o podłożu i mechanizmach prowadzących do rozwoju tej choroby. W skali mikro natomiast, czyli w odniesieniu do jednostkowych pacjentów, wiedza o tej przewlekłej chorobie pozwala na odpowiedzialne dysponowanie zasobami fi-

---

<sup>1</sup> Niedługo po tym, kiedy zakończyliśmy prace nad tą publikacją, okazało się, że FDA podjęła decyzję o dopuszczeniu na rynek terapii genowej dla objawowych i nieobjawowych niemowląt z SMA w wieku do dwudziestu czterech miesięcy. Dotychczasowe badania pokazują, że jedna dawka leku Zolgensma odwraca proces chorobowy. Jednak cena leku zaproponowana przez jego producenta jest zawrotna – wynosi ona 2,1 mln dolarów lub 425 tysięcy dolarów rocznie po rozłożeniu kosztów na pięć lat. Jest to więc najdroższy lek w dotychczasowej historii farmacji [5].



zycznymi i psychicznymi w sposób dający szansę na osiągnięcie możliwie satysfakcjonującej jakości życia, która w przypadku chorób rzadkich w dużej mierze zależy od dostępności leczenia<sup>2</sup>.

W tym duchu w opracowaniu *Zintegrowana opieka nad pacjentem chorym na chorobę rzadką i jego rodziną* autorzy podkreślali, że „Choroby rzadkie to wiele dramatów”, a „chorzy z ich rodziny przeżywają gehennę” [7], co wynika z tego, że o poszczególnych chorobach rzadkich wiadomo niewiele. To przekłada się na: szybkość diagnostyki i wdrożenia leczenia zachowawczego, bo często o leczeniu przyczynowym nie może być mowy z tego względu, że nie jest znane podłoże schorzenia, a także na zakres wsparcia udzielonego chorym oraz ich bliskim.

Książka ta poświęcona jest analizie wiedzy, która wielu chorym oraz ich rodzicom, opiekunom i bliskim pozwala zarządzać chorobą. Jest to wiedza i merytoryczna, bo o chorobach rzadkich często zmagający się z nimi pacjenci wiedzą więcej niż statystyczni lekarze, i praktyczna, bo wynikająca z codziennych doświadczeń. Przewodniczącą w tej pracy polską społeczność SMA oraz reprezentującą ją Fundację SMA. Piszemy o rdzeniowym zaniku mięśni na tle chorób rzadkich oraz o istnieniu tych chorób w świadomości społecznej. To, że występują one tak rzadko sprawia, że stają się wyrazistym przykładem reguł konstruowania wiedzy na temat choroby przez obciążone nią osoby, ich rodziców i opiekunów.

Podjęliśmy temat chorób rzadkich także dlatego, że mało się o nich w literaturze socjologicznej pisze – w przeciwieństwie do, na przykład, chorób onkologicznych. Rak doczekał się swojej popularnonaukowej biografii – mamy tu na myśli książkę *Cesarz*

---

<sup>2</sup> Przy jego braku można mówić o walce o przetrwanie do momentu, w którym lek będzie dostępny. Ze smutkiem należy stwierdzić, że nawet wtedy, kiedy wiadomo już było, że leczenie jest, a jego skuteczność jest klinicznie udowodniona, pacjenci z ciężkimi postaciami choroby tracili życie, ponieważ lek nie był dostępny w ich kraju. Inni z kolei codziennie podejmują walkę, by dotrzeć do chwili, kiedy będą mogli być leczeni.

*wszech chorób*. *Biografia raka* Siddhartha Mukherjee [8], zaliczoną przez „New York Timesa” do stu najlepszych książek non-fiction wszech czasów. Nie możemy też pominąć *stricte* naukowego ujęcia Huberta Wiercińskiego z pracy *Rak. Antropologiczne studium praktyk i narracji* [9]. Oczywiście choroba nowotworowa jest zupełnym przeciwieństwem choroby rzadkiej, choć zdarzają się także rzadkie nowotwory. Statystyki pokazują jednak, że choroby nowotworowe są egalitarne – stanowią one w Polsce drugą przyczynę zgonów, obejmującą 25% ogółu zgonów. Co roku z powodu choroby nowotworowej, zgodnie z danymi z 2014 roku, w kraju umierało 96 tysięcy osób; szacowano wtedy, że w niedalekiej przyszłości nowotwory złośliwe staną się pierwszą przyczyną zgonów wśród kobiet i mężczyzn przed sześćdziesiątym piątym rokiem życia [10]. Specjaliści są zgodni, że liczba nowotworów rośnie i będzie rosła. W ujęciu liczbowym dwudziestopierwszowieczne nowotwory prezentują się więc – czego trudno nie zauważyć – jak dziewiętnastowieczna gruźlica. Można więc śmiało powiedzieć, że dziś nie ma chyba nikogo, kto by nie znał pacjenta nowotworowego, tak jak w XIX stuleciu trudno było nie zetknąć się z gruźlikiem. Podobieństw między chorobami nowotworami i gruźlicą jest więcej i można by tu poprowadzić interesującą paralelę socjologiczno-kulturową – jak ta, którą dla gruźlicy i AIDS zaproponowała Susan Sontag w kanonicznej pracy *Choroba jako metafora* [11]. Nie jest to jednak przedmiotem tej pracy. Wspominamy o tych kwestiach, by zarysować komparatystyczne tło dla chorób rzadkich, które w przestrzeni kulturowej i medialnej istnieją marginalnie.

Tymczasem choroby nowotworowe dotyczą ludzi „wszystkich stanów” – w tym sensie są egalitarne. Niektórzy chorzy decydują się na opisanie swoich zmagañ z rakiem. Część z nich to osoby znane, z czego wynika spory rezonans społeczny ich opowieści. Świetnie znane są autobiografie tych, którzy „wygrali” z rakiem – dziennikarza Kamila Durczoka *Wygrać życie* [12], pi-

sarki Krystyny Kofry *Lewa, wspomnienie prawej* [13]. Medialnie zaistniał także blog Joanny Sałygi *Chustka* [14], na podstawie którego powstała książka pod tym samym tytułem oraz wyreżyserowany przez Anetę Kopacz w 2013 roku obraz *Joanna*, nominowany do Oscara w kategorii najlepszy krótkometrażowy film dokumentalny [15]. Powstało też wiele filmów pełnometrażowych, których bohaterami byli pacjenci nowotworowi, by wymienić tylko *Dowcip (Wit)* wyreżyserowany w 2001 roku przez Mike'a Nicholasa (odtwórczyni głównej roli, Emma Thomson, została uhonorowana nagrodą Emmy dla najlepszej aktorki w filmie telewizyjnym) [16] *Pół na pół (50/50)* wyreżyserowany w 2011 roku przez Jonathana Levin'a [17] czy z 2014 roku *Gwiazd naszych win (The Fault of Our Stars)* Josha Boone'a [18].

W przestrzeni kinowej zaistniał także inny polski film o jednej z rzadkich chorób – zespole wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji, zwanej także kłątwą Ondyny. Film *Nasza kłątwa*, wyreżyserowany przez ojca chłopca zmagającego się z tym schorzeniem – którego historię rodzice opisują na blogu [19] – został również nominowany do Oscara w kategorii najlepszy krótkometrażowy film dokumentalny w roku 2015. Zainteresowanie wzbudziła też zekranizowana przez Annę Plutecką-Mesjasz biografia polskiej siatkarki, Agaty Mróz-Olszewskiej, *Nad życie* z 2012 roku [20].

W kinach w roku 2019 można także było obejrzeć popularną produkcję *Trzy kroki od siebie* [21], w której główna bohaterka choruje na mukowiscydozę – zwłóknienie torbielowate, będące najczęściej występującą u ludzi chorobą genetyczną zaliczaną do chorób rzadkich [22]. Najczęściej też prowadzącą do śmierci młodych pacjentów. Zaraz po niej znajduje się SMA.

Nie można też nie wspomnieć o filmie *Teoria wszystkiego* z 2014 roku [23], opowiadającym historię genialnego naukowca, Stephena Hawkinga – odtwórcy głównej roli, Eddie Redmayne, w 2015 roku otrzymał Oscara dla najlepszego aktora pierwszoplanowego. Hawking znany był nie tylko z powodu swoich od-

krywczych teorii astrofizycznych i kosmologicznych, które z zacięciem popularyzował, ale także dlatego, że przez pięćdziesiąt pięć lat zmagał się z rzadką chorobą neurodegeneracyjną – stwardnieniem zanikowym bocznym (w skrócie: ALS od angielskiego *amyotrophic lateral sclerosis* lub SLA od łacińskiego *sclerosis lateralis amyotrophica*), mimo że po zdiagnozowaniu przedstawiono mu rokowania dwóch, trzech lat życia.

Rezonans, z jakim spotkały się te produkcje, pokazuje, jak ważna i nośna społecznie, ale też jak interesująca, jest tematyka związana z chorobami, także tymi rzadkim.

Pisząc o SMA, chcemy – jak twórcy przywołanych wyżej obrazów – rzadkość tej choroby odczarować, przybliżyć ją społecznie, tym bardziej, że sprzyjają temu medialne działania Fundacji SMA. Jej przedstawiciele oraz sami chorzy mówili o swoich doświadczeniach w tak popularnych programach telewizyjnych jak *Dzień dobry TVN*, którego oglądalność szacowano na początku 2018 roku na 587 tysięcy osób [24].

Dyskurs – naukowy, popularnonaukowy, jak i literacki, a także kinowy – o chorobach rozwija się w ostatnich latach niezwykle dynamicznie, niejako w parze z medykacją zachowań społecznych skojarzoną ze wzrostem znaczenia edukacji zdrowotnej. Jednocześnie psychologowie, socjologowie i przedstawiciele nauk o zdrowiu chętnie podejmują kwestie dotyczące jakości życia i wiedzy na temat różnych chorób [25]. Świadomość kwestii związanych z danym schorzeniem ma ogromne znaczenie dla jej przebiegu – dzięki temu chory i jego opiekunowie mogą zarządzać – by po raz kolejny posłużyć się tym nośnym semantycznie określeniem – chorobą, a więc radzić sobie w wymiarze somatycznym, emocjonalnym, psychologicznym, rodzinnym, społecznym. Oczywiście wiedza – także wiedza o SMA – jest zawsze pewnym konstruktem i z tego powodu jest dla nas interesująca. Opisując ją, odkrywamy składające się nią elementy, ale też ich pochodzenie, sposób ich poszukiwania, tworzenia, przekazywa-

nia, praktycznego wykorzystania; ich prywatne i publiczne znaczenie.

Wyjaśnić tu w końcu trzeba, jak nieprzypadkowa jest zawartość okładki. W zorganizowanej w mediach społecznościowych akcji promującej sierpień jako miesiąc poświęcony SMA wykorzystano jako symbol błękitną wstążkę [26] – na podobieństwo innych wstążek skojarzonych ze wspieraniem chorych na AIDS (wstążka czerwona) czy raka piersi (wstążka różowa). Symbol wstążki ma w wypadku chorób rzadkich jeszcze jedną konotację – przestrzenny układ ludzkiego DNA przypomina bowiem splecione nici, wstążki. Odbiło się to także w kształcie wyłonionego w drodze ankiety logo Fundacji SMA, którym jest zielony splot przypominający nić DNA zakończoną listkami. Semantyka zieleni i liści wiąże się oczywiście z nadzieją, tym co pozytywne, oczekiwaniem czegoś nowego [27].

Obecność tematyki chorób w sferze innej niż biomedyczna czy kliniczna, pokazuje, że problemy pacjentów niejednokrotnie wykraczają poza kwestie medyczne. Wraz z upowszechnieniem powstałego w latach 70. XX wieku modelu Lalonde'a [28] jasne stało się, że na osobistą sytuację zdrowotną wpływ mają czynniki pozamedyczne, wśród których znaczące miejsce przypisać można wsparciu społecznemu, dzięki któremu możliwe jest też kształtowanie pozytywnego wizerunku osób chorych, zagrożonych wykluczeniem oraz edukacji zdrowotnej. W wypadku wielu chorób znaczącym elementem poprawiającym jakość życia i usprawniającym radzenie sobie z chorobą są działania informacyjne, zapoznające i samych chorych, i społeczeństwo z problematyką dotyczącą danej jednostki chorobowej oraz potrzebami osób dotkniętych tym schorzeniem – temu właśnie służą teksty kultury i działania medialne.

Biorąc pod uwagę to szerokie spektrum reprezentacji, pokazujemy w tej książce to, co o SMA wiedzą chorzy oraz ich rodzice/opiekunowie. Opisujemy też to, co wiedzieć powinni. Staramy

się wskazać dostępne źródła wiedzy, które można uznać za rzetelne. W tym sensie publikacja ta staje się narzędziem weryfikacji mechanizmów konstruowania wiedzy o SMA.

\*

Dla badaczy reprezentujących tak dziedzinę zdrowia publicznego, jak i socjologię, choroby rzadkie jawią się abstrakcyjnie. Tym, co skłoniło nas do podjęcia tego tematu, są biograficzne doświadczenia uczestniczenia w świecie bliskiej osoby chorej na SMA, do których możemy przyznać się bez uszczerbku dla „naukowości” wywodu, w ramach nowej humanistyki, zorientowanej afektywnie i etnograficznie, która eksploruje różne wymiary doświadczenia człowieczeństwa [29].

Praca ta składa się z trzech części. W pierwszej przedstawiamy świat SMA na tle chorób rzadkich. Znajdują się tu dane kliniczne, epidemiologiczne oraz omówienie społecznej świadomości na temat chorób rzadkich, a także prezentacja polityki zdrowotnej w odniesieniu na chorób rzadkich na szczeblu europejskim i lokalnym. W części II prezentujemy wyniki badań dotyczących wiedzy pacjentów z SMA o ich chorobie, a w części III – wiedzy ich rodziców/opiekunów. Zdecydowałyśmy się na wprowadzenie, nieczęstej w badaniach naukowych, formuły dwóch dyskusji, które kończą poszczególne części. Wynikało to ze względów, które określiłybyśmy jako praktyczne. Dyskusja integralnie wiąże się z omówieniem wyników, a ponieważ ma ono miejsce w dwóch miejscach, tak też stało się z dyskusją. Zachowanie dwuczęściowego układu wydało nam się także korzystne dla zachowania przejrzystości wywodu tym bardziej, że książka ta ma trafić nie tylko do odbiorców z kręgów akademickich. Integrujące znaczenie ma więc podsumowanie, w którym zawarłyśmy wnioski istotne dla obu – dodajmy spójnych i zaplanowanych jako komplementarne – badań.

Podstawą niniejszej publikacją były nasze prace magisterskie obronione na Wydziale Nauk o Zdrowiu Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku w roku 2018, napisane pod kierunkiem dr Agnieszki Genowskiej, której w tym miejscu dziękujemy za cenne wskazówki. Podziękowania składanym także prof. Janowi Polezczukowi za przychylne podejście do naszej pracy oraz prof. Walterowi Żelaznemu za wnikliwą lekturę i nieocenione uwagi towarzyszące recenzowaniu publikacji. Bez Państwa życzliwości książka ta nie mogłaby trafić w ręce Czytelników. Czytelników zaś zapraszamy do zapoznania się z trudnym światem chorób rzadkich.

Pisząc tę pracę, wykorzystaliśmy niepublikowane i zakulisowe informacje z Konferencji *EUROPLAN II – Rzadkie Choroby – Polska*, która odbyła się 27–28 września 2013 roku w Warszawie [30] oraz z debaty publicznej *Rzadkie Choroby w Polsce – dokąd zmierzamy?* [31]. Cennych informacji dostarczył nam też udział w konferencjach *Weekend ze SMA-kim* w latach 2014, 2015, 2016, 2017, 2018 [32], gdzie miałyśmy okazję wysłuchać niepublikowanych później prelekcji specjalistów od SMA z Polski, USA, Francji, Włoch, a także rozmawiać z chorymi, ich opiekunami, bliskimi. To im dedykujemy tę książkę.





Część I:

**Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)  
jako choroba rzadka**





# 1. W kręgu chorób rzadkich

## 1.1. Obraz chorób rzadkich

**Definiowanie.** Choroby rzadkie są jednym z wyzwania cywilizacyjnych. Jeszcze nigdy nie zdiagnozowano takiej ich ilości, a można podejrzewać, że – wraz z nieuniknionym rozwojem medycyny i metod diagnostycznych – ich rozpoznawalność będzie rosła. To, że dana choroba jest rzadka, ujawnia się na tle całej populacji. Statystycznie więc w odniesieniu do populacji świata mamy do czynienia z 230 000 przypadkami którychś z 5 000–8 000 rzadkich chorób [33] – dlatego hasło edukacyjne kampanii społecznej *Nadzieja – mamy ją w genach: Rzadkie choroby są częste* nie brzmi aż tak przewrotnie, jak by się mogło zdawać<sup>1</sup>. Na

---

<sup>1</sup> Kampania społeczna *Nadzieja – mamy ją w genach* jest częścią międzynarodowej inicjatywy *Global Jeans Project*. Jej celem jest stworzenie pozytywnego wizerunku osób z chorobami rzadkimi o podłożu genetycznym. Mirosław Zieliński, przedstawiciel organizatorów, zaznaczył, że: „Poprzez działania edukacyjne chcemy dać nadzieję chorym i ich rodzinom oraz zbudować tak ważną dla nich społeczną akceptację i zrozumienie”. Emblematem kampanii jest para džinsów symbolizująca ludzki chromosom. Analogia ta opiera się także na wyrazowej kalce fonetycznej – w języku angielskim słowa „geny” i „dżinsy” brzmią niemal identycznie. Popularność jeansów ma wpłynąć na poprawienie świadomości dotyczącej zjawiska mało rozpoznawalnego, jakim są rzadkie choroby. Rok później kampanię uzupełniono projektem *Bransoletki nadziei*. Wykonywane były one przez uczniów warszawskich szkół, które przyłączyły się do akcji. Zostali nimi obdarowani uczestnicy obchodów Dnia Chorób Rzadkich. Sympatycy, wyrażając swoje wsparcie dla tej idei, mogli zamówić bransoletki na stronie internetowej lub wykonać i przekazać organizatorom bransoletek własnego projektu – w ten sposób swoje wsparcie wyraziły znane marki

ogół jednak zachorowalność na poszczególne choroby rzadkie nie jest tak wysoka, a populacja, u której diagnozuje się daną chorobę rzadką, zwykle nie przekracza 100 000 osób. Zdecydowanie częściej daną jednostkę chorobową rozpoznaje się u kilku tysięcy, kilku setek, kilku dziesiątków osób, co może oznaczać, że rozpoznanie takie będzie jedynym w kraju; bywa też tak, że w momencie diagnozy nie ma ono jeszcze nazwy.

W raporcie WHO, *Priority Medicines for Europe and the World*, opracowanym w roku 2004, sporadycznie diagnozowane schorzenia nazywa się *chorobami sierocymi (orphan diseases)* i uznaje za heterogeniczną mozaikę jednostek chorobowych o różnej symptomatologii i etiologii. W Europie definiuje się je jako zagrażające życiu lub przewlekle wyniszczające choroby, na które zapada nie więcej niż 5 na 10 000 osób, co pozwala szacować, że niemal 30 mln osób w 27 krajach Unii Europejskiej cierpi z ich powodu [1].

Oczywiście choroby sieroce występują nie tylko w Europie. Ze względu na uwarunkowania środowiskowo-geograficzne Stany Zjednoczone Ameryki opracowały własną definicję, zgodnie z którą choroba uznawana jest tam za sierocą, kiedy dotyka niewielkich populacji pacjentów – mniejszych niż 200 000 osób, co oznacza, że na taką chorobę cierpieć może 25 mln Amerykanów [1].

Jeszcze w latach 80. i 90. XX w. synonimicznie stosowano określenia *choroby sieroce (orphan diseases)*, *choroby rzadkie (rare diseases)* oraz *choroby zaniedbane (neglected diseases)*. Ostatecznie jednak jeszcze w latach 90. pierwszy termin dość jednoznacznie przypisano chorobom, które diagnozowano u niewielkiej ilości osób, co od strony praktycznej oznaczało, że nie

---

bizuteryjne (Makobelle), jak i twórcy wyrobów bizuteryjnych *handmade*. Akcja obejmowała także wydarzenia pod hasłem *Dni dżinsowe* organizowane w szkołach i na uczelniach wyższych (wydziały lekarskie, psychologiczne, pedagogiczne oraz inne zainteresowane), mające na celu budowanie i rozszerzanie społecznej świadomości o chorobach rzadkich oraz wspieranie postawy tolerancji wobec choroby i niepełnosprawności.

inwestuje się w ich diagnostykę, nie mówiąc już o leczeniu; natomiast ostatnie określenie zarezerwowano dla tropikalnych chorób zakaźnych, występujących powszechnie w krajach trzeciego świata, których leczenie było niedoinwestowanie, ponieważ kraje te były zbyt ubogie, by ponosić koszty diagnostyki i terapii. Obecnie w literaturze w odniesieniu do sporadycznie rozpoznawanych schorzeń stosuje się termin *choroby rzadkie*, choć w potocznych praktykach językowych można się jeszcze spotkać z synonimicznym wykorzystaniem terminu *choroby sieroce* [35].

Określenie to – *choroby rzadkie* – opiera się na przesłankach ilościowych: atrybut, jakim jest rzadkość, stanowi sedno terminu. Odnosi się on do wszystkich schorzeń występujących poniżej pewnego progu częstotliwości, niezależnie od ich etiologii czy klasyfikacji. Jednak ze sformułowaniem tym, jak wykazują autorzy przywołanego raportu, wiąże się kilka zastanawiających, na pierwszy rzut oka paradoksalnych, kwestii.

Pierwszą z nich jest dość powszechne wśród znawców tematyki stwierdzenie, że choroby są rzadkie, ale pacjentów z chorobami rzadkimi jest wielu. Jeśli jednak zauważymy, że taka choroba występuje z częstotliwością 1 na 2 000 przypadków, a potrafimy rozpoznać 8 000 chorób rzadkich, okaże się, że nie jest niczym niezwykłym zapadnięcie na chorobę rzadką lub spotkanie osoby, u której takie rozpoznanie postawiono. Kolejnym paradoksem jest zmienność i różnorodność chorób rzadkich ujawniająca się w ich klinicznym obrazie. Można powiedzieć, że nie ma dwóch takich samych przypadków tej samej choroby rzadkiej. Lekarze w obrębie tego samego rozpoznania będą mieli do czynienia z najrozmaitszymi symptomami różniącymi się w zależności od pacjenta – objawy wszystkich znanych dziś chorób rzadkich obejmują zmiany fizycznych możliwości chorych, możliwości umysłowych i zmysłowych [35]. Choć więc określenie to wskazuje pewną grupę chorób, nie jest tak oczywiste jak na przy-

kład określenie *choroby neurodegeneracyjne*, wskazujące jednoznacznie zakres patologii.

Mimo wszystkich niespójności semantycznych i nieściśłości faktograficznych określenie *choroby rzadkie* jest powszechnie przyjęte w nozologii medycznej i prawodawstwie, choć można wskazać pewne różnice w zakresie definicyjnym.

Definicję ilościową, podobną do tej propagowanej przez WHO, przyjmuje także Sekretariat Naukowy Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich – EUCERD – w *Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe* z roku 2013 – uznając za choroby rzadkie takie schorzenia, które odnotowywane są z częstotliwością nie większą niż 5 przypadków na 10 000 urodzeń oraz stanowią zagrożenie dla życia lub w znaczny sposób upośledzają jego jakość [35]. Również Europejska Organizacja ds. Chorób Rzadkich (European Organisation for Rare Disease) – EURORDIS<sup>2</sup> – przyjmuje podobny wskaźnik ilościowy, ale ujmuje go w mniejszej skali, podając, że na choroby rzadkie zapada nie więcej niż 1 na 2 000 osób [36].

W dyskursie medycznym wśród chorób rzadkich zwykło się jeszcze wyróżniać *choroby ultrarządkie*. Podstawą tej dyferencjacji była częstotliwość rozpoznawania poszczególnych jednostek chorobowych: choroby rzadkie diagnozowało się u 1 osoby na 2 000, natomiast choroby ultrarządkie z częstotliwością, będącą 1/1000 chorób rzadkich, czyli u nie więcej niż 1 na 2 000 000 osób [37]. Obecnie określenie *choroby ultrarządkie* przestaje być rekomendowane przez EUCERD, jednak wciąż można się z nim spotkać – w Polsce w warszawskim Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” funkcjonuje aprobowany przez Narodowy Fundusz Zdrowia Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarządskich [38]. Wydaje się, że w uzusie zawodowym środowiska medycznego i zdrowia publicznego określenie to jest dość mocno zakorzenione i wykorzystywane, by podkreślić „wy-

---

<sup>2</sup> Zob. s. 38.

jątkowość” pewnej grupy chorób rzadkich, czemu służy przedrostek „ultra”, będący pierwszym członem wyrazów złożonych, oznaczającym najwyższy poziom lub skrajną postać tego, co wyraża drugi człon złożenia [39].

Z kolei określenie *choroby sieroce* nie odnosi się obecnie do wskaźników ilościowych, ale statusu pewnego typu chorób w domenie zdrowia publicznego. Ich charakterystyka wynika z samego określenia – są rzadkie i z tego powodu „pomijane”, można powiedzieć, że opuszczone, „osierocone” przez decydentów polityki zdrowotnej, firmy farmaceutyczne. Rodzaj społecznego „osierocenia” dotyczy również pacjentów, u których je zdiagnozowano. Można powiedzieć, że jest to pojęcie o najdłuższej tradycji w nomenklaturze medycznej – pojawia się we wspomnianym raporcie WHO z 2004 roku, odnosi się też do wytycznych z dyrektywy unijnej z roku 1999 dotyczącej „leków sierocych” (*orphan drugs*). Warto tu zaznaczyć, że w dyskursie farmaceutycznym określenie *leki sieroce* nie podległo dyferencjacji, które objęły sferę określeń nozologicznych – jest wciąż aktualne i niekwestionowane.

Różnicując terminologię dotyczącą chorób rzadkich, należy wspomnieć jeszcze o syndromie SWAN [40]. Jego nazwa pochodzi od angielskiego wyrażenia *Syndrome Without A Name*, tłumaczonego jako *zespół chorobowy bez nazwy*. Oznacza to, że można zaobserwować u danego chorego pewne objawy lub ich zespoły (syndromy), na podstawie których można wnioskować o wystąpieniu stanu chorobowego, jednak jego przyczyna nie jest znana – możliwe też, że takie przypadki nie zostały wcześniej opisane i sklasyfikowane pod względem medycznym. Nieustanny rozwój medycyny i nauk pomocniczych sprawił, że dziś na świecie żyje najwyżej kilka osób ze statusem SWAN, a opowieści o nich stają się medialnymi newsami [41].

W kwestii nazewnictwa trzeba też zauważyć to, że wielu spośród chorób rzadkich przypisano eponimy medyczne – najczę-

ściej nazwisko lekarza, który jako pierwszy daną chorobę opisał bądź dokonał odkryć w zakresie jej terapii. Na przykład nazwa *choroba Pompego* pochodzi od nazwiska Joannesa Cassianusa Pompego, holenderskiego patologa, który opisał ją po raz pierwszy [42]. Inne choroby rzadkie funkcjonują pod enigmatycznymi nazwami wskazującymi mutacje genetyczne prowadzące do ich powstania, na przykład: delecja 7q11.23 lub mają wiele współistniejących nazw jak zespół Williamsa-Beurena – zespół Williamsa – zespół Beurena – zespół Fanconiego i Schlesingera – zespół Williamsa i Barratta – zespół twarzy efla [43]. Jeszcze inne nazwy są dość jasne semantycznie – jak *rdzeniowy zanik mięśni*. Z nazwy tej można w najogólniejszym sensie wywnioskować istotę choroby, choć poszczególne typy SMA, o czym mowa będzie dalej, miały także w historii nozologii medycznej nazwy eponimiczne.

Z ilościowej charakterystyki chorób rzadkich wiemy, że mamy w ich przypadku do czynienia z małą populacją chorych. Powiedziane już zostało, że tę grupę schorzeń określa się jako *heterogeniczną*, czyli niejednorodną, zróżnicowaną. Przyjrzyjmy się bliżej temu, co decyduje o ich odrębności.

**Obraz kliniczny.** Choroby rzadkie – co już podkreślono – stanowią „mozaikową” grupę chorób o rozmaitej symptomatologii. Ujawniają się one – w ponad połowie przypadków – w wieku dziecięcym, ale dotyczą także osoby w wieku dorosłym.

Wskaźnik długości życia osób obciążonych chorobami rzadkimi uzależniony jest od rodzaju schorzenia: niekiedy jest ono bezpośrednią przyczyną śmierci zaraz po urodzeniu, inne są przyczyną postępujących zmian fizjologicznych i anatomicznych zagrażających życiu i prowadzących do jego przedwczesnej utraty lub niesprawności obniżającej jego jakość; jeszcze inne – odpowiednio wcześniej zdiagnozowane i leczone – nie wyłączają chorych z codziennego życia. Jednak określenie go mianem „normal-



nego” byłoby nadużyciem. Uznaje się, że długość życia osoby cierpiącej na rzadką chorobę jest skrócona w stosunku do średniej długości życia danej populacji. Blisko 60% osób cierpiących na choroby rzadkie umiera przedwcześnie w porównaniu do aktualnych statystyk dotyczących długości życia w podobnej grupie wiekowej [35].

W 80% przypadków schorzeń rzadkich wskazuje się genetyczną etiologię na tle mutacji jednego lub kilku genów albo mutacji chromosomowych. Mogą one być dziedziczne lub powstać jako nowe mutacje. Inne rzadkie choroby wywoływane są przez bakteryjne lub wirusowe infekcje, alergie, zmiany zwyrodnieniowe, rozrostowe lub powstają na skutek działania czynników teratogennych, jak chemikalia, promieniowanie. Wyróżnić więc można rzadkie choroby: autoimmunologiczne, hematologiczne, metaboliczne, układu krążenia, układu nerwowego oraz rzadkie postaci nowotworów. Chorobotwórcze czynniki genetyczne i środowiskowe mogą współtworzyć etiologię schorzenia, jednak w zdecydowanej większości przypadków etiologie chorób rzadkich nie są znane, ponieważ – z oczywistych względów ilościowych i ekonomicznych – nie były prowadzone badania w kierunku ustalenia patofizjologii choroby [35].

Dużą zmienność obserwuje się w wieku wystąpienia objawów. Wiele chorób rzadkich ujawnia się zaraz po urodzeniu lub w wieku dziecięcym (rdzeniowy zanik mięśni, wrodzona łamliwość kości, neurofibromatoza) – na ogół ich objawy nasilają się z wiekiem. Inne schorzenia rzadkiego typu, jak stwardnienie zanikowe boczne, choroba Huntingtona, choroba Charcot-Marie-Tooth, diagnozuje się w wieku dorosłym. Część tego typu chorób daje pierwsze, najczęściej nieswoiste, objawy w wieku dziecięcym, ale jako choroba rzadka są one najczęściej rozpoznawane dopiero w dorosłości, co wynika z rozwlekłości procesu diagnostycznego [36] lub po śmierci pacjenta, kiedy bada się materiał autopsyjny.

Większość rzadkich schorzeń ma charakter chroniczny, co znaczy, że w sposób postępujący wyniszczają organizm, prowadzą do – najczęściej ciężkiej – niepełnosprawności; inne – zastrzeżmy: poprawnie zdiagnozowane i leczone, co ma miejsce na ogół w krajach rozwiniętych – pozwalają chorym prowadzić życie osobiste, rodzinne, zawodowe i społeczne, które w pewnym stopniu odbiega jednak od funkcjonowania ich zdrowych rówieśników [36].

Mimo dużego zróżnicowania chorób rzadkich, z „mozaikowego” obrazu klinicznego można wyabstrahować cechy ponadjednostkowe, pozwalające uznać je za pewną grupę chorób. Schorzenia tego typu: mają charakter przewlekły, degeneracyjny i zagrażający życiu; są nieuleczalne; w większości przypadków wdraża się jedynie leczenie objawowe lub paliatywne; w połowie przypadków ujawniają się w wieku dziecięcym; prowadzą do znacznej niepełnosprawności obniżającej jakości życia; ponadto psychicznie oraz ekonomicznie obciążają chorych oraz ich rodziny [36].

**Epidemiologia.** Statystycznie każdy człowiek jest nosicielem od 6 do 8 mutacji genetycznych, dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny. Nie niesie to ze sobą konsekwencji zdrowotnych dla nosicieli ani dla ich potomstwa. Wyjątkiem jest sytuacja, w której dwoje nosicieli tej samej mutacji genetycznej, najczęściej nieświadomych jej istnienia, decyduje się na posiadanie dziecka – wtedy właśnie może ono zachorować.

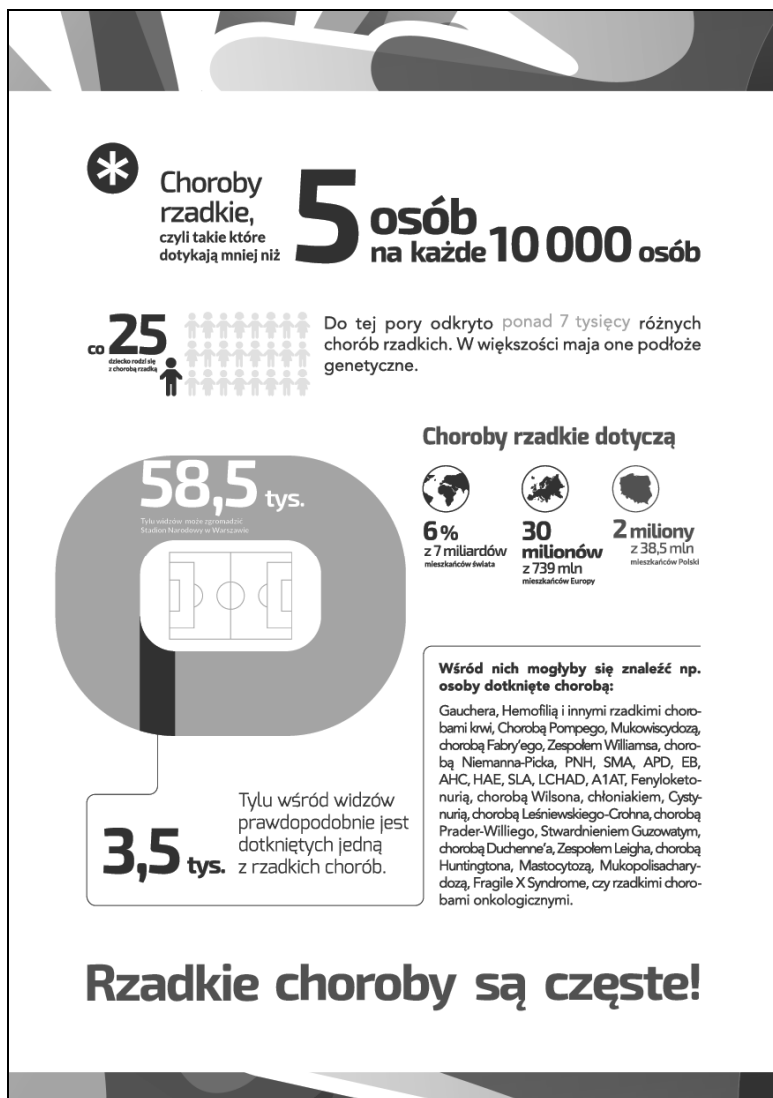
Obecnie – według danych z raportów WHO – na liście chorób rzadkich znajduje się od 5 000 do 8 000 jednostek chorobowych [1]. Znaczące, że liczba ta wzrasta – literatura medyczna nieustannie odnotowuje opisy nowych przypadków [36]. Uważa się, że dotyczą one 6–8% populacji [1], co w przełożeniu na populację świata daje 350 mln chorych. Wielkość populacji osób obciążonych rzadkimi schorzeniami można obrazowo porównać

do łącznej populacji krajów Beneluxu [36]. Statystycznie schorzenie tego typu w którymś momencie życia może zostać rozpoznane u 1 na 2 000 lub – by zobrazować to inaczej – u 5 na 10 000 osób, będzie to więc 500 pacjentów z chorobą rzadką na 1 milion Europejczyków, w tym – około od 2,3 do 3 mln Polaków [33].

**Klasyfikacja.** Dane epidemiologiczne z *Report on Priority Medicines for Europe and the World* (2004), pokazują, że szacunki dotyczące liczby osób cierpiących na choroby rzadkie są niedokładne – większość pacjentów z chorobami rzadkimi nie figuruje w żadnych rejestrach czy bazach danych. Zanikają one w statystykach, ponieważ klasyfikuje się je jako na przykład: „inne endokrynologiczne i metaboliczne schorzenia”, czego konsekwencją jest brak możliwości prowadzenia nawet krajowych rejestrów [7]. Nie istnieje dziś powszechnie ujmująca istotę tego typu schorzeń klasyfikacja medyczna, choć podejmuje się inicjatywy jej stworzenia.

### **Problemy pacjentów z rozpoznanymi chorobami rzadkimi.**

Pacjenci z chorobami rzadkimi oraz ich bliscy doświadczają wielu problemów medycznych, wśród których wymienić trzeba: trudności diagnostyczne, a nawet brak diagnozy, brak wiedzy naukowej, lekarzy specjalistów i placówek leczniczych, co oznacza w konsekwencji brak protokołu postępowania klinicznego, za czym idzie również brak odpowiedniej opieki medycznej. Ponadto utrudniony jest dostęp do wiedzy naukowej, która mogłaby zostać przekazana bezpośrednio lub pozyskana w sposób i ze źródeł przystępnych dla środowiska nienaukowego. Ponieważ schorzenia te wyłączają z życia, chorzy i ich rodziny spotykają się z problemami społecznymi, jak wykluczenie i finansowymi, wiążącymi się z wysokimi kosztami leczenia (często poza krajem



Rycina 1. Infografika „Rzadkie choroby są częste!” (2017).

Źródło: materiały prasowe, <https://fakty.interia.pl/polska/news-ministerstwo-pracujenad-narodowym-planem-chorob-rzadkich,nId,2360367> [dostęp: 1.02.2018 r.].

zamieszkania) i farmakoterapii – najczęściej nierefundowanej. Wpływa to w znaczący sposób na wspomniane wielokrotnie w różnych kontekstach obniżenie jakości życia [7].

Obrazowo tematykę chorób rzadkich ujmuje infografika przygotowana z okazji polskich obchodów Dnia Chorób Rzadkich (Rycina 1).

## **1.2. Świadomość społeczna dotycząca chorób rzadkich w Europie**

Badania statystyczne, dotyczące wiedzy o chorobach rzadkich, przeprowadzone na zlecenie Komisji Europejskiej w lutym i grudniu 2010 roku opublikowane zostały – jako *Special Eurobarometer: European awareness of Rare Diseases* [45, 46] – 28 lutego 2011 roku i towarzyszyć miały obchodom czwartego Światowego Dnia Chorób Rzadkich. Ich wyniki przedstawiają świadomość Europejczyków oraz ich wiedzę na temat chorób rzadkich, a także ich poparcie i zaangażowanie w politykę zdrowotną z tego zakresu na poziomie wspólnotowym. Konkluzja raportu jest następująca: Europejczycy relatywnie dość dobrze wiedzą, czym są choroby rzadkie, ale szczegółowa wiedza na ich temat jest niewielka.

Dane pokazują, że 63% ankietowanych mieszkańców UE poprawnie definiuje choroby rzadkie jako te, które dotyczą ograniczoną liczbę osób i wymagają specyficznej opieki. Natomiast 14% pytanych żywi fałszywe przekonanie, że są to choroby, z którymi nic nie można zrobić i które nikogo nie obchodzą. Znajomość przykładów chorób rzadkich jest zróżnicowana – 3 na 5 respondentów uznaje za taką chorobę mukowiscydozę czy hemofilię, ale tylko 1 na 5 wie, że taką chorobą jest wrodzona łamliwość kości. Społeczeństwo europejskie uznaje choroby rzadkie za problem szerszy niż umiejętność definiowania i wskazania przykładu – 90% ankietowanych sądzi, że Europejczycy nie są

świadomości realnych problemów, z którymi mają do czynienia pacjenci obciążeni chorobami rzadkimi. Z badania wynika ponadto, że 17% obywateli europejskich jest osobiście związanych z omawianą tematyką, a 13% z nich zna kogoś, kto na tego typu schorzenie cierpi; natomiast nigdy do czynienia z taką osobą nie miało 40% ankietowanych.

Europejska opinia publiczna wyraża silne poparcie dla inicjatyw związanych z chorobami rzadkimi na poziomie krajowym. Niemal wszyscy ankietowani – 96% – są zgodni, że organy ochrony zdrowia poszczególnych krajów członkowskich winny zapewnić szczególne wsparcie osobom dotkniętym chorobami rzadkimi i refundować w pełni ich leczenie, nawet – co popiera 93% ankietowanych – jeśli jest bardzo kosztowne. Podobnie badani zapatrują się na udzielanie na poziomie europejskim wsparcia obejmującego zintensyfikowanie współpracy, umożliwianie pełnego dostępu do opieki medycznej pacjentom w innych krajach członkowskich i wprowadzanie narodowych strategii dotyczących chorób rzadkich.

Kwestią, która dzieli społeczność UE, jest podejście do uczynienia z chorób rzadkich priorytetu krajowej polityki zdrowotnej w państwach stowarzyszonych – 56% ankietowanych uważa, że jest zbyt wiele problemów zdrowotnych, by choroby rzadkie stały się priorytetem; na to rozwiązanie przystawało natomiast 39% pytanych. W wielu krajach członkowskich 90% respondentów uważano, że konieczne są działania alokujące zasoby, by zacieśnić współpracę obejmującą ułatwienie dostępu do diagnostyki, leczenia i udzielania wsparcia pacjentom, rodzinom i reprezentującym ich organizacjom.

Do podobnych konkluzji prowadzą badania przeprowadzone w Polsce wśród szczecinian [47], do których wrócimy w dalszej części. W tym miejscu przybliżymy natomiast zinstytucjonalizowane międzynarodowe i krajowe działania na rzecz chorób rzadkich.

### 1.3. Międzynarodowa i polska polityka zdrowotna w zakresie chorób rzadkich

Choroby rzadkie są dla europejskiej i światowej społeczności wyzwaniem nieporównywalnym do żadnego innego, powszedniego problemu medycznego czy farmaceutycznego, jak astma czy choroby układu krążenia.

Monitorowanie problemu chorób rzadkich należy – na poziomie globalnym [48] – do kompetencji WHO. Kwestie te omawiane są szczegółowo w dwóch raportach: *Priority Medicines for Europe and the World* z roku 2004 [1] oraz *Priority Medicines for Europe and World 2013 Update* z roku 2013 [35], dla którego tłem był publikowany w 2013 roku *Background Paper on Orphan Diseases for the „WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World”* [33].

W pierwszym z raportów podkreślony został fakt, że w przypadku wielu *chorób sierocych* (przypomnijmy tylko, że wtedy jeszcze to określenie funkcjonowało równoznacznie z terminem *choroby rzadkie*) nie istnieją właściwe metody interwencji medycznych o charakterze diagnostycznym i terapeutycznym, ponieważ koszty ich opracowania i wprowadzenia na rynek byłyby zbyt wysokie w porównaniu do zapotrzebowania. WHO podkreśliła znacznie ram prawnych wprowadzonych przez UE w roku 1999 w celu rozwijania inicjatyw mających na celu wprowadzanie do powszechnego obiegu leków na choroby rzadkie – leków sierocych. Podkreślono również to, że tego typu działania zostały dużo wcześniej i z wielkim powodzeniem wprowadzone w USA na mocy *Orphan Drug Act* z roku 1983 – od tego czasu zarejestrowano tam 230 produktów medycznych przeznaczonych do leczenia chorób rzadkich – skorzystało z nich 11 mln Amerykanów [1]. Uwagi, według autorów raportu, wymaga fakt, że na poziomie europejskim istnieje potrzeba wypełnienia luki między intelektualnym rozpoznaniem procesów chorobotwórczych, a rozwojem

skutecznych i bezpiecznych terapii, które będą dostępne na rynku usług medycznych i farmaceutycznych.

Raport z roku 2014 pokazuje z kolei, że w ostatnich latach skupiano się na działaniach stymulujących rozwój badań oraz wprowadzanie na rynek produktów leczniczych dedykowanych pacjentom z rzadkimi chorobami na podstawie odgórnych regulacji UE i USA. Z aktualnych danych wynika, że w USA aprobatę uzyskało 400 produktów mających terapeutyczne zastosowanie w przypadku ponad 200 rzadkich chorób; natomiast w UE rekomendację do wprowadzenia do obrotu uzyskało 70 z 1 000 produktów odpowiadających 45 klinicznym wskazaniom. Dysproporcja jest tu znaczna, ale wyróżnia się też tendencja do realizowania odgórnych wytycznych. Mimo zauważalnych pozytywnych zmian, prowadzonych badań i tworzonych sieci współpracy, choroby rzadkie nie przestały być problemem zdrowotnej polityki, któremu WHO poświęca baczną uwagę [35].

Niejako poniżej poziomu WHO, politykę zdrowotną w odniesieniu do chorób rzadkich prowadzi się na poziomie „lokalnym”. Pomijamy tu nieistotne dla dalszych rozważań regiony świata dysponujące własnymi politykami – Amerykę czy Chiny, a zatrzymujemy się w regionie europejskim.

Koordinacja problemu tak złożonego jak choroby rzadkie z poziomu UE wydaje się rozwiązaniem najefektywniejszym [49]. Dlatego Komisja Europejska od lat wdraża podstawy polityki europejskiej w tym zakresie. Podstawowe wytyczne, uprawniające działania dotyczące chorób rzadkich i leków sierocych we wszystkich krajach członkowskich, zawarte są w niżej omówionych dokumentach.

*The Orphan Medicinal Product Regulation – Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, czyli Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Komisji Europejskiej z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych*



*produktów leczniczych* [50] – ma dla europejskiej polityki z zakresu chorób rzadkich konstytucyjne znaczenie, ponieważ to ono przedstawiało kryteria definicyjne tego, czemu w odniesieniu do produktów medycznych i jednostek chorobowych można było przypisać określenie *sieroce* – leki, produkty, schorzenia. Zgodnie z zawartymi tam wytycznymi mianem *sierocych produktów medycznych (orphan medicinal product)* określano leki i produkty, dzięki którym możliwe było diagnozowanie, zapobieganie i leczenie zagrażających życiu lub chronicznie uniesprawniających schorzeń, które dotyczyły mniej niż 5 na 10 000 osób mieszkających w UE. Dokument był też zachętą do prowadzenia badań i wprowadzania na rynek nowych produktów tego typu. Jego wprowadzanie powszechnie uważane było za ogromny sukces w zakresie polityki zdrowotnej na lata 1999–2003, która podkreślała prawo pacjentów z chorobami rzadkimi do takiej samej jakości leczenia, jaka odnosi się do innych chorób.

Z kolei *The Council Recommendation on an action in the field of rare diseases – 8 June 2009*, czyli *Zalecenie Rady UE z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02)* [51], ustanowiło program działań europejskich na lata 2008–2013, nakazujący krajom członkowskim opracowanie do końca roku 2013 narodowych planów i strategii postępowania z chorobami rzadkimi w ramach EUROPLANU. Rekomendacja wyznacza siedem podstawowych obszarów działania: 1. Opracowanie i przyjęcie przed końcem roku 2013 w poszczególnych państwach członkowskich narodowych planów i strategii; 2. Zastosowanie wspólnej definicji choroby rzadkiej jako choroby dotyczącej nie więcej niż 5 na 10 000 osób jako podstawy klasyfikowania i rozpoznawania chorób rzadkich w systemach informacji medycznej np. ICD; 3. Podejmowanie i promowanie badań chorób rzadkich na wszystkich poziomach; 4. Tworzenie ośrodków wiedzy i europejskich sieci referencyjnych w zakresie chorób rzadkich prowadzące do wypracowania

multidyscyplinarnego podejścia do tego zjawiska i rozpowszechnienia wiedzy; 5. Gromadzenie i popularyzowanie wiedzy o chorobach rzadkich na poziomie europejskim, obejmujące szkolenie medyczne w tym zakresie, koordynowanie wytycznych europejskich, ułatwienie dostępu do prób klinicznych, leków; 6. Upodmiotowienie organizacji pacjenckich jako przedstawicieli środowiska osób obciążonych chorobami rzadkimi, dzięki którym pacjenci uzyskują dostęp do aktualnej wiedzy na temat swoich schorzeń i mają wpływ na europejską politykę zdrowotną; 7. Zrównoważony rozwój inicjatywy, biorący pod uwagę skalę problemu i konieczność zapewnienia długoterminowej stabilizacji informacyjnej, infrastrukturalnej oraz dotyczącej opieki medycznej [52].

Zgodnie z zaleceniem Rady Unii Europejskiej, państwa członkowskie powinny były we własnym zakresie ustanowić i rozpocząć przed końcem roku 2013 realizację krajowych strategii dotyczących chorób rzadkich, biorących pod uwagę wytyczne europejskie. Zgodnie z nimi, obejmować one powinny obszary takie jak: 1) profilaktyka, diagnostyka, badania przesiewowe<sup>3</sup>; 2) opracowanie rejestru pacjentów; 3) wysokospecjalistyczna opieka medyczna; 4) finansowanie terapii; 5) opieka społeczna; 6) informacja i edukacja [53].

W Polsce, po szeroko zakrojonych konsultacjach pod egidą Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich<sup>4</sup> w roku

<sup>3</sup> Widoczne są pewne pozytywne zmiany w zakresie badań przesiewowych, które od kilku lat obejmują dwa programy. Pierwszy z nich to ogólnopolski program przesiewowy dla noworodków finansowany przez Ministerstwo Zdrowia, obejmujący schorzenia takie jak: fenyloketonuria, wrodzona niedoczynność tarczycy, wrodzona głuchota, mukowiscydoza, a także dwadzieścia schorzeń metabolicznych, które mogą być diagnozowane metodą tandemowej spektrometrii masowej. Jego koordynatorem jest Instytut Matki i Dziecka w Warszawie. Z kolei program screeninowy wrodzonej głuchoty prowadzony jest we współpracy z Wielką Orkiestrą Świątecznej Pomocy i realizowany przez Uniwersytet Medyczny w Poznaniu [7]. Wiadomo, że można zaprojektować i przeprowadzić badania przesiewowe w kierunku SMA – od lutego prowadzone są one w USA, a od marca 2018 w Belgii.

<sup>4</sup> Oficjalnym przedstawicielem polskich organizacji pacjentów chorych na rzadkie schorzenia jest Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich

2011, podjęto prace nad opracowaniem założeń polskiego planu. Zespół ds. Chorób Rzadkich<sup>5</sup> opracował w grudniu 2012 projekt *Narodowy Plan – Mapa Drogowa* [56]. Przekazano go ministrowi przed końcem roku jako dokument strategiczny dla utworzenia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Na stronie internetowej Ministerstwa Zdrowia w drugim kwartale roku 2016 można było przeczytać, że „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich będzie narzędziem pozwalającym zapewnić trwałą realizację polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi, wprowadzi systemowe rozwiązania problemów zdrowotnych i socjalnych tej grupy chorych” [37]. Ta oficjalna informacja, widniejąca na stronie ministerstwa do dziś, przekazana

---

Orphan, które powstało w roku 2005. Jest ono organizacją o charakterze parasolowym, a więc taką, która skupia rozproszone w całym kraju, często niewielkie, a więc w społecznym krajobrazie niewidoczne, organizacje dedykowane tego typu chorym i ich bliskim. Jako organizacja o zasięgu ogólnopolskim reprezentuje interesy tego środowiska, prowadząc dialog z władzami, współpracuje ponadto z zagranicznymi organizacjami. Lista jego członków obejmuje aktualnie 30 stowarzyszeń i fundacji pacjenckich [53].

<sup>5</sup> Historia powołania tego zespołu sięga roku 2006. Kwestię ujednoczenia działań na rzecz osób obciążonych chorobami rzadkimi w Polsce z wytycznymi unijnymi z tego zakresu podniesiono w czasie odbywającej się 21-23 lipca 2006 roku VI Krajowej Konferencji Rodzin MPS *Leczenie, opieka medyczna i pomoc chorym na MPS i choroby pokrewne*, zorganizowanej przez Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Uczestnicy spotkania w konkluzji zainicjowali powołanie w Polsce Komitetu Sterującego ds. Chorób Rzadkich. Pięćdziesięciu sygnatariuszy zaznaczyło, że decyzja o powołaniu komitetu wpisuje się w założenia unijne mające na celu wyrównanie dostępu do diagnostyki i leczenia – niezależnie od częstotliwości występowania poszczególnych schorzeń. Jednak dopiero Ewa Kopacz podpisała Zarządzenie Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2008 r. w sprawie powołania Zespołu do spraw Chorób Rzadkich [54].

Ponadto powołany został Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich, tworzony przez posłów i senatorów RP, którzy „wyrazili akces do pracy w Zespole i stanowią niepolityczną grupę, zainteresowaną wdrożeniem w Polsce Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich”. Celem jego działania jest – jak stanowi regulamin – wspieranie i doradzanie ministerialnemu Zespołowi ds. Chorób Rzadkich w realizowaniu jego statutowych zadań, wiążących się z opracowaniem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich [55].

w formie czasu przyszłego, poświadczą, że w Polsce dotychczas Narodowego Planu nie przyjęto, aczkolwiek poczyniono pewne, wydaje się znaczące, kroki w tym kierunku, czego odzwierciedleniem jest struktura *Narodowego Planu – Mapy Drogowej*.

Stan implementacji europejskich zaleceń dotyczących chorób rzadkich w Polsce przedstawia piąta część raportu EUCERD z czerwca 2014 roku *Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe – Part V: Activities of European Member States and Rother European countries in the field of rare diseases* [57]. Wynika z niego, że Polska nie sprostала zaleceniem Komisji Europejskiej. Autorzy stwierdzają, że w chwili powstania raportu w Polsce nie istniała oficjalna, „lokalna” definicja chorób rzadkich, ale do ich wyodrębnienia stosowano definicję pochodzącą z europejskiej regulacji 141/2000 z grudnia 1999 roku, zgodnie z którą rzadka choroba dotyka nie więcej niż 5 na 10 000 osób. W odniesieniu do polskiego systemu opieki zdrowotnej konieczne okazało się utrzymanie określenia choroby ultraradkiej, obejmującej przypadki chorób dotykających nie więcej niż 1 na 50 000 mieszkańców kraju. Na popularność tego terminu w Polsce wpływ mieć może fakt, że odnotowano tu niewielką – w porównaniu do wszystkich znanych chorób rzadkich – liczbę chorób ultraradkich obejmującą 20 schorzeń, co pozwala je dodatkowo wyróżnić [40].

W interesujących nas kontekstach należy zwrócić uwagę na kwestie dotyczące funkcjonowania organizacji pacjenckich oraz związane z tym działania edukacyjne oraz informacyjne.

Komisja Europejska sukcesywnie wyłaniała specjalne jednostki wspierające merytorycznie europejską politykę zdrowia publicznego w zakresie chorób rzadkich, ostatecznie zwrócono jednak uwagę na działania „oddolne” i wspieranie zinstytucjonalizowanych inicjatyw ekspertów i pacjentów.

Jedną z nich jest ORPHANET – The portal for rare diseases and orphan drugs – portal internetowy, na łamach którego archi-

wizowane są i udostępnianie europejskie informacje dotyczące chorób rzadkich i leków sierocych. Pomysłodawcami i fundatorami jego działań zainicjowanych w roku 1997 byli francuski minister zdrowia oraz INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Obecnie Komisja Europejska sponsoruje tworzone przez Orphanet: wykaz i encyklopedię chorób rzadkich oraz gromadzenie danych zbieranych oddzielenie dla każdego z państw członkowskich. Na stronie znajdują się informacje o podmiotach świadczących profesjonalną pomoc tego typu chorym w 35 krajach. Ponadto portal dysponuje własnym, udostępnianym online, czasopismem naukowym „Orphanet Journal of Rare Disease”.

Od roku 2006 działa w Polsce zespół Orphanet prowadzony przy Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie. Od roku 2010, decyzją Ministerstwa Zdrowia, jest to oficjalny partner działań Orphanet Europe. Od roku 2011 zespół prowadzi krajową stronę internetową Orphanet Polska [44]. Do jego zadań należy zbieranie i zamieszczanie w bazie Orphanet danych dotyczących usług dostępnych dla osób z chorobami rzadkimi: kliniki, badania, rejestry, programy kliniczne, lekowe, laboratoria, organizacje pacjenckie. Aby udostępnić i rozpowszechnić te informacje Orphanet Polska przygotował tłumaczenie opisu działalności organizacji w postaci ulotek, opracował listę polskich ośrodków klinicznych świadczących pomoc diagnostyczną i terapeutyczną osobom cierpiącym na choroby rzadkie.

Ponieważ środowisko ekspertów i pacjentów jest rozproszone, funkcjonujący w Internecie Orphanet został zaprojektowany jako powszechnie dostępna baza, co stanowi o jego sukcesie. Jest to aktualnie jedyne autoryzowane źródło wiedzy o rzadkich schorzeniach oraz organizacjach wspierających chorych – Orphanet zawiera także bazę takich organizacji na świecie. W roku 2014 było w niej zarejestrowanych 2 565 organizacji pacjentów obciążonych chorobami rzadkimi. Na szczeblu krajowym działało

2 146 z nich, na regionalnym – 276, na europejskim – 73, działania 69 miało zasięg światowy [58].

Jeśli chodzi o szczebel unijny, nie można nie wspomnieć o pacjenckiej organizacji EURORDIS – Rare Diseases Europe – działającej od 1997 roku jako parasolowa organizacja non-profit utworzona, by zrzekać i dbać o jakość życia wszystkich osób żyjących z chorobą rzadką na terenie Wspólnoty. EURORDIS reprezentuje obecnie ponad 600 organizacji dedykowanych 4 000 różnym rzadkim chorobom z 58 krajów, z których 26 należy do UE. To czyni z EURORDIS oficjalny głos 30 mln pacjentów obciążonych chorobami rzadkimi z całego kontynentu. Celem organizacji jest konsolidacja silnej europejskiej społeczności osób żyjących ze schorzeniami rzadkimi oraz reprezentowanie ich interesów na poziomie europejskim, a także zwalczanie negatywnego wpływu, który tego typu schorzenia wywierają na życie zmagających się z nimi osób [59]. Polskę pod „parasolem” EURORDIS reprezentuje Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan [60]. Lista członków Forum obejmuje aktualnie 30 stowarzyszeń i fundacji pacjenckich. Do grupy tej należy Fundacja SMA, o której więcej piszemy w kolejnym rozdziale.

EURORDIS promuje zorganizowane, medialne inicjatywy społeczne. Od 29 lutego 2008 roku z inicjatywy tej organizacji obchodzony jest Dzień Chorób Rzadkich [61] (*Rare Disease Day* [62]). Data ta nie jest przypadkowa – 29 lutego to rzadko pojawiający się w kalendarzu dzień, co symbolicznie odnosi się do częstotliwości występowania chorób określanych jako rzadkie. Obchody tego dnia mają na celu podniesienie świadomości Europejczyków na temat chorób rzadkich i spotykają się z pozytywnym społecznym odzewem. Inicjatywę postanowiono kontynuować również w latach nieprzestępnych – zawsze w ostatni dzień lutego. Już rok później kampania przybrała wymiar międzynarodowy – do udziału włączyły się Stany Zjednoczone Ameryki. Dla zobrazowania: w roku 2008 inicjatywę podjęło 18 państw, a w roku

2013 Dzień Chorób Rzadkich obchodzono już w 73 krajach, w roku 2014 – w 84, a obecnie w ponad 100 państwach całego globu – Polska od sześciu lat jest należą do tego grona.

Pierwszy *Dzień Chorób Rzadkich* obchodzono w Polsce w roku 2011. Obchody zorganizowano – jak wszystkie późniejsze – w warszawskim Pałacu na Wodzie w Łazienkach. Towarzyszyła im konferencja oraz spotkanie integracyjne.

Drugie obchody w Polsce i na świecie miały szczególny charakter – w roku tym luty miał 29 dni. Jako wydarzenia towarzyszące zorganizowano wystawę zdjęć *Fotogeniczni* i pokaz filmu *Witajcie w rzadkim świecie*. Ukoronowaniem dnia był happening *Nadzieja* przed Pałacem w Łazienkach – w jego ramach uczestnicy obchodów utworzyli żywe hasło zainicjowanej w tym roku kampanii *Nadzieja – mamy ją w genach*. Z tej okazji przygotowano i przeprowadzono akcje informacyjne na uczelniach medycznych w: Warszawie (wydziały lekarskie i psychologiczne), Krakowie, Poznaniu i we Wrocławiu oraz w warszawskich szpitalach (Instytut Matki i Dziecka, Centrum Zdrowia Dziecka, Instytut Neurologii i Psychiatrii, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc).

Trzecim obchodom *Dnia Chorób Rzadkich* towarzyszyła akcja wyrażająca społeczne poparcie dla osób cierpiących na rzadkie schorzenia, zatytułowana *Widzę, Słyszę, Działam*, w ramach której odbył się happening *(Po)koloruj: Improwizacja w farbie*. Powstał w ten sposób obraz przedstawiający setki podpisów pod odbitymi kolorowymi farbami dłońmi, co nawiązywało do logo międzynarodowych obchodów. W ramach trwającej kampanii *Nadzieja – mamy ją w genach* rozpoczęto projekt *Bransoletki Nadziei*.

W roku 2014 *Dzień Chorób Rzadkich* rozpoczęła konferencja w Pałacu Kultury i Nauki, której towarzyszyło otwarcie multimedialnej wystawy, mającej na celu pomoc w zrozumieniu codziennego życia osób obciążonych rzadkimi schorzeniami. Tego dnia rozpoczął się także kolejny projekt edukacyjny, w którego ramach

powstała wystawa *Rzadkie choroby są częste*, przedstawiająca historię chorych.

W roku 2015 obchody *Dnia Chorób Rzadkich* odbywały się pod hasłem *Życie z rzadką chorobą – Wspólnie, dzień po dniu*. Pokazywało ono, że w tym roku zwrócono także baczniejszą uwagę na udział rodziny, opiekunów i bliskich w trudach codziennego życia osób chorujących na rzadkie schorzenia. Obchodom towarzyszyła akcja w mediach społecznościowych *#Raise Your Hand Dla Chorób Rzadkich*, czyli *Dłonie wsparcia dla osób z chorobami rzadkimi*. W jej ramach w dwunastu miastach w kraju wolontariusze, reprezentowani między innymi przez Międzynarodowe Stowarzyszenie Studentów Medycyny IFMSA, opowiadali o obchodach tego szczególnego dnia i mobilizowali do udziału w akcji.

W roku 2016 akcji patronowało hasło *Dołącz do nas, aby głos osób z chorobami rzadkimi został usłyszany*. Organizatorzy po raz kolejny docenili potencjał mediów społecznościowych, przygotowując akcję *#MojaChwila*, w której mogli wziąć udział wszyscy zainteresowani tematyką. Obejmowała ona przygotowanie mapy marzeń, wykonanie zdjęcia i opublikowanie go na portalu społecznościowym z logotypem akcji. Ponadto przesłane do organizatorów zdjęcia zostały wyświetlone w czasie konferencji. Rok później w inicjatywie tej pod hasłem *With research, possibilities are limit less* uczestniczyło 94 państw, w tym: Mauritius, Botswana, Sudan. W kolejnym roku akcji towarzyszyło hasło *Show your rare. Show you care* oraz kampania online *#Show You Rare*. W latach 2017–2018 tematyka akcji zdominowana była przez temat badań nad rzadkimi jednostkami chorobowymi. W roku 2019 Dzień Chorób Rzadkich obchodzono w 101 krajach, czemu towarzyszył slogan promujący *Join together for bettercare*. Dzień ten był szczególnym świętem dla chorych na SMA, których leczenie niedawno zostało objęte refundacją – o całym procesie refundowania, dostępności leczenia i wprowadzania programu lekowego



w sekcji konferencyjnej *Referaty Liderów Organizacji Pacjenc-  
kich i Lekarzy* mówili prezes Fundacji SMA, Kacper Ruciński,  
i prof. Anna Kostera-Pruszczyk, reprezentująca środowisko neu-  
rologów prowadzących pacjentów z rdzeniowym zanikiem mię-  
śni.

Na stronach następnych przedstawiamy zbiór posterów pro-  
mujących obchody Dnia Chorób Rzadkich w latach 2008–2019.  
Są to barwne, ekspresyjne prezentacje, świetnie przygotowane  
pod względem merytorycznym, marketingowym i technicznymi.  
Ich omówienie wykracza poza ramy tej pracy, wpisuje się bo-  
wiem między innymi w zakres lingwistyki obrazu. Uważamy jed-  
nak, że warto o nich wspomnieć i je zaprezentować, ponieważ  
pokazują, na jakim poziomie organizowane są akcje EURORDIS.



Kolaż: źródło <https://www.rarediseaseday.org>. [dostęp: 1.02.2018 r.].



Kolaż: źródło <https://www.rare-disease-day.org>. [dostęp: 1.02.2018 r.]

## 2. W świecie rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)

### 2.1. Obraz SMA

**Definiowanie.** SMA jest – zgodnie z Międzynarodową Klasyfikacją Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10 – chorobą neurologiczną, opisaną kodem G12 [63]. Dokładniej rzecz ujmując, jest to choroba progresywna, zaliczana do degeneracyjnych chorób nerwowo-mięśniowych, a więc takich, w których patologia dotyczy funkcjonowania mięśni i nerwów.

Objawy SMA po raz pierwszy pod koniec XIX wieku niemal równocześnie, ale niezależnie od siebie, opisali dwaj neurologowie: G. Werdnig (Wiedeń) w 1891 roku oraz J. Hoffman (Heidelberg) w 1893 roku, który schorzenie to nazwał w swoim języku, a więc po niemiecku, *Spinale Muskelatrophie*, czyli rdzeniowy zanik mięśni. Za nazwą tą przemawiały wyniki autopsji dziecięcych pacjentów. Podobne przypadki, ale o ciężkim przebiegu, opisał M. Sevestre (Paryż) w 1899 roku. Natomiast w roku 1956 E. Kugelberg i L. Welander na podstawie badań elektrofizjologicznych opisali postać łądogną schorzenia [64].

Już na wstępie należy zauważyć pewne problemy nazewnictwa. Obecnie odchodzi się od stosowania nazw eponimicznych, o czym była już mowa, choć znajdują się one w podręcznikach akademickich. Najpowszechniej w środowisku SMA (chorych, rodzin, specjalistów zajmujących się tą chorobą) używa się anglo-

języcznego akronimu SMA, co zgodne jest z zasadami ekonomii językowej, jeśli weźmie się pod uwagę pełną, nieporęczną nazwę *rdzeniowy zanik mięśni*. Nazwa SMA jest uznawanym i rozpoznawalnym międzynarodowym skrótem. Okazuje się jednak, że na płaszczyźnie ogólnego języka polskiego jest ona problematyczna. Chodzi o jej skojarzenie w warstwie brzmieniowej z akronimem innej neurologicznej choroby – SM, pochodzącym od łacińskiego *sclerosis multiplex*, czyli stwardnienie rozsiane. Odnotowujemy ten fakt językowy, ponieważ wielokrotnie w czasie prowadzenia badań spotkałyśmy się – poza środowiskiem SMA – ale wśród lekarzy – z utożsamieniem skrótu SMA ze skrótem SM. Powszechność skrótu SM wynika po pierwsze z dramatyzmu zachorowalności na to schorzenie – rozpoznawane jest ono na ogół w wieku produkcyjnym, a jego przebieg ogranicza egzystencję w wielu wymiarach, co sprawia, że jest to choroba rozpoznawalna, w wyniku czego i ze skrótową nazwą jesteśmy oswojeni. Po drugie – wiąże się z częstotliwością występowania stwardnienia rozsianego. Ze statystyk Polskiego Towarzystwa Stwardnienia Rozsianego [65] wynika, że choroba ta może dotyczyć 45 000 Polaków. Zachorowalność na SM plasuje się na poziomie więcej niż 1 osoba na 1 000, co sprawia, że jest to choroba nie rzadka, a – powiedziałybyśmy – dość powszechna. Dla zobrazowania: w Europie choruje na nią ok. 700 000 osób, a na świecie – 2 300 000. Wobec rzadkiego występowania SMA (przypomnijmy, że w Polsce mamy do 800 chorych) ta „pomyłka” może wydawać się uzasadniona.

Kolejną kwestią, na którą zwracano nam uwagę w czasie badań, jest brak polskojęzycznego skrótu nazwy choroby, czyli RZM utworzonego od pełnej nazwy *rdzeniowy zanik mięśni*, analogicznie do skrótu RZS od nazwy *reumatoidalne zapalenie stawów*. RZS, nazywane niegdyś artretyzmem czy gośćcem przewlekłe postępującym, jest schorzeniem w Polsce na tyle gremialnym, że w uzusie medyczno-społecznym sprawdza się polskojęzyczny

akronim, co wynika też z tego, że łacińska nazwa, *polyarthriti reumatoidea*, nie jest ani rozpoznawalna, ani używana. W przypadku SMA wprowadzenie polskojęzycznego skrótu zamiast uznanego skrótu międzynarodowego jest jednak chybione, dlatego konsekwentnie posługujemy się literowcem SMA.

Wróćmy do samej choroby.

**Obraz kliniczny.** W obrazie klinicznym SMA charakterystyczny jest zanik neuronów ruchowych w rogach przednich komórek rdzenia kręgowego. Neurony ruchowe są odpowiedzialne za funkcjonowanie mięśni szkieletowych. Kiedy obumierają, tracą możliwość przesłania impulsów nerwowych do mięśni, które w konsekwencji ulegają atrofii, czyli zanikają [66], co objawia się zróżnicowaną symptomatologią.

Objawy w SMA są zależne od typu choroby. Należy wśród nich wymienić postępujące osłabienie mięśni (w pierwszej kolejności ksobnych, a następnie dosiebnych), prowadzące do zaniku funkcji ruchowych. Nasilające się z czasem objawy powodują wystąpienie u chorych następujących problemów [67]:

- osłabienie mięśni oddechowych – jego konsekwencją może być niewydolność oddechowa, która jest najczęstszą przyczyną zgonów pacjentów z cięższym i typami choroby;
- osłabienie mięśni gardła i przełyku – powoduje kłopoty z przyjmowaniem pokarmu (dysfagia), może doprowadzić do zakrzuszenia, a w jego konsekwencji do śmierci; z tego powodu niektórzy pacjenci wymagają alternatywnych metod karmienia i żywienia;
- osłabienie mięśni tułowia – prowadzi do znacznego stopnia skrzywienia kręgosłupa, które upośledza funkcje oddechowe i obniża komfort życia, wymaga często interwencji specjalistycznej ortopedów polegającej na stabilizacji kręgosłupa;
- przykurcze mięśniowe – wpływają na mobilność i obniżają komfort życia, będąc przyczyną bólu;

- drżenie mięśni – pojawia się jako skutek postępującego odnerwienia, często uniemożliwia efektywne posługiwanie się ręką, na przykład pisanie;
- osteoporoza – jest efektem bezruchu lub ograniczonych możliwości ruchowych, braku stymulacji układu kostnego przez układ mięśniowy, w jej wyniku zwiększa się ryzyko złamań.

Uważa się, że im wcześniej ujawnią się symptomy choroby, tym będą silniejsze, a choroba będzie miała drastyczniejszy przebieg. Można uogólnić, że SMA prowadzi do unieruchomienia i niepełnosprawności, a w cięższych przypadkach do śmierci już w wieku dziecięcym [67].

**Etiologia.** Schorzenie ma charakter genetyczny – za rozwinięcie się objawów odpowiada mutacja genetyczna zlokalizowana na piątym chromosomie w lokus 5q13.1 – q13.3 [66]. W 1995 roku zidentyfikowano gen odpowiedzialny za SMA, potwierdzono z całą pewnością, że niedobór białka SMN – *survival motor neuron gene* – wywołuje rdzeniowy zanik mięśni [68]. Białko to jest produkowane przez gen *SMN1*, który u osób z rdzeniowym zanikiem mięśni jest uszkodzony. Istnieje jednak gen niemal identyczny – *SMN2*, który produkuje białko SMN ilościowo i jakościowo niewystarczające do zapewniania prawidłowego funkcjonowania mięśniom, ale wystarczające – w stopniu zależnym od ilości kopii danego genu – do złagodzenia u chorych objawów SMA [69]. Im większa jest ilość białka SMN2 w organizmie chorego, tym łagodniej przebiega choroba.

**Diagnoza.** Neurolog dziecięcy, podejrzewający rdzeniowy zanik mięśni, po przeprowadzeniu badania neurologicznego, zleca wykonanie testu genetycznego. Zanim genetyka pozwoliła na powszechne wykorzystywanie tego typu diagnostyki, potwierdzeniem rozpoznania było badanie EMG (elektromiografia) lub/i biopsja mięśnia (najczęściej czworogłowego uda).

**Klasyfikacja.** Pierwszą klasyfikację różnych typów rdzeniowego zaniku mięśni zaproponowali w latach 60. XX wieku Bers and Banker. Opierała się ona na kryterium wieku wystąpienia objawów oraz ich zaawansowania. Stała się ona podstawą najpowszechniejszej do dziś, zwracającej uwagę na aspekty funkcjonalne, klasyfikacji opracowanej w 1992 roku przez International SMA Consortium – ISMAC [70].

Obecnie w obrębie rdzeniowego zaniku mięśni, który traktuje się jako tę samą jednostkę chorobową, wyróżnia się następujące postaci schorzenia [67]:

- SMA 0 – postać noworodkowa,
- typ 1: SMA 1 – postać niemowlęca, dawniej nazywana chorobą Werdinga-Hoffmana,
- typ 2: SMA 2 – postać pośrednia lub późnoniemowlęca,
- typ 3: SMA 3 – postać dziecięca lub młodzieńcza, wcześniej określana chorobą Kugelberga-Welender,
- SMA 3a,
- SMA 3b,
- typ 4: SMA 4 – postać dorosła.

W aktualnych klasyfikacjach typ choroby określa się w odniesieniu do stanu klinicznego pacjenta, z uwagą na możliwości ruchowe i czas pojawienia się objawów. Najczęściej, co zgadza się z zasadami ekonomii językowej, stosuje się anglojęzyczny skrót i oznaczenie cyfrowe, będące odnośnikiem jakościowym (1 – najbardziej zaawansowana postać, 3 – postać o łagodniejszym przebiegu).

Należy także podkreślić, że nie we wszystkich klasyfikacjach wyodrębniane są SMA 0 oraz SMA 4. Wynika to z traktowania przez niektórych badaczy SMA 0 jako ciężkiej postaci SMA1, a SMA 4 jako bardzo łagodnej postaci SMA 3.

Zgodnie z obowiązującymi klasyfikacjami, można było przewidywać, przed udostępnieniem leczenia Spinrazą, że chorzy



z rozpoznaniem SMA 1 nie dożyją drugich urodzin. Z kolei chorym z SMA 2 „wrócono” osiągnięcie wieku dorosłego, jednak długość ich życia zależy – poza indywidualnymi predyspozycjami organizmu – od jakości opieki. Natomiast długość życia chorych z SMA 3 i SMA 4 miała nie różnić się od przeciętnej w danej populacji [67]. Oznacza to, że u dorosłej dziś osoby chorej na SMA w pewnym momencie jej życia, najczęściej w dzieciństwie, został zdiagnozowany któryś typ rdzeniowego zaniku mięśni – pokrótce charakteryzujemy je poniżej. Podkreślamy jednak, że są to opisy nieuwzględniające leczenia Spinrazą.

SMA 1, nazywany chorobą Werdniga-Hoffmanna lub postacią wczesniemowlęcą, jest najczęściej diagnozowany u małych pacjentów – w 50 % przypadków [67], a zgodnie z polskimi danymi – w 65% [71]. Objawy ujawniają się od pierwszych tygodni do szóstego miesiąca życia i szybko się nasilają. Dziecko jest hipotoniczne, nie trzyma samo główki, nie siedzi samodzielnie, nie zaczyna chodzić; czynności prymarne (ssanie, żucie, połykanie) są zaburzone, więc dziecko wymaga sztucznego dożywiania. Śmiertelność w tym typie choroby jest bardzo wysoka. Zauważono jednak, że odpowiednia opieka medyczna i pielęgnacja są w stanie znacząco wydłużyć długość życia i jego jakość [72]. W niektórych przypadkach rodzice musieli/mogli jednak podjąć decyzję dotyczącą podejmowania bądź zaprzestania uporczywej terapii [73]. Obecnie, po podaniu nusinersenu przedobjawowym niemowlętom (takim, u których stwierdzono w badaniu genetycznym mutację odpowiadającą za pojawienie się SMA, a objawy jeszcze się nie pojawiły) wystąpienie choroby jest co najmniej opóźnione, co oznacza złagodzony przebieg. Dzieci te zaczynają chodzić jak ich zdrowi rówieśnicy czy rodzeństwo [67].

SMA 2 – diagnozowane jest między 6 a 18 miesiącem życia dziecka, którego rozwój ruchowy jest zaburzony – chore dziecko będzie jednak przez pewien czas mogło samodzielnie siedzieć. Rozwój choroby prowadzi do upośledzenia funkcji mięśni odde-

chowych, co wiąże się niekiedy z koniecznością stosowania wsparcia oddechu – w zależności od wskazań klinicznych: inwazyjnego lub nieinwazyjnego. Z kolei osłabienie mięśni przykręgosłupowych prowadzi do znacznych skrzywień kręgosłupa, które oddziałują na funkcje oddechowe i lokomocyjne chorego i wymagają operacyjnej stabilizacji. Osoby z rdzeniowym zanikiem mięśni typu 2 poruszają się na wózkach inwalidzkich, najczęściej elektrycznych – z uwagi na osłabione mięśnie rąk nie są w stanie samodzielnie korzystać z wózka manualnego, w którym też nie mogłyby samodzielnie przez dłuższy czas utrzymywać pozycji siedzącej [67]. Wózki elektryczne są indywidualizowane, przystosowywane do problemów danej osoby. Pozwalają nie tylko na samodzielne poruszanie się w domu i w terenie, ale także na korzystanie na przykład z komunikacji miejskiej, a więc na społeczną mobilność.

SMA 3 – diagnozuje się, jeśli objawy pojawiły się po 18 miesiącu życia. Chory z tym rozpoznaniem w pewnym momencie życia mógł samodzielnie stać lub wykonać kilka kroków. Jeśli zdolność ta została utracona, mówi się wtedy o podtypie 3a, natomiast jeśli chory może samodzielnie, choć na krótkich dystansach, chodzić, oznacza to, że mamy do czynienia z podtypem 3b. Największym zagrożeniem w SMA 3 są deformacje kręgosłupa i osłabienie mięśni oddechowych. Ta grupa chorych wymaga wsparcia ruchowego w postaci laski, kuli lub wózka inwalidzkiego, z którego korzysta w zależności od potrzeb, głównie na dłuższych dystansach [67]. Chorzy z SMA 3 dość długo zachowują samodzielność ruchową i zdolność do samoobsługi, mogą prowadzić aktywne życie społeczne.

SMA 4 – rozpoznaje się, jeśli objawy ujawniły się w wieku dorosłym, zwykle po 40 roku życia. Choroba ma łagodny przebieg, dotknięte nią osoby doświadczają najczęściej tylko dyskretnych problemów z chodzeniem [67].

Ponadto, podobne objawy, wynikające z obumierania neuronów w rdzeniu kręgowym, ale o etiologii związanej z mutacją w innych genach, diagnozuje się w innych jednostkach chorobowych – dlatego niektórzy badacze mówią nie o zaniku mięśni, ale o zanikach mięśni. U dzieci diagnozuje się także: przeponową postać rdzeniowego zaniku mięśni (skrót: SMARD 1 lub DSMA 1), opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni nazywany chorobą Kennedy’ego (skrót: SBMA, SMAX 1 lub KD), rdzeniowy zanik mięśni z artrogrypozą (skrót: SMAX 2), wrodzony dystalny zanik mięśni typu rdzeniowego (skrót: CDSMA) [67].

Podkreśla się, zwłaszcza w anglojęzycznych pracach, że odpowiednia opieka medyczna – między innymi właściwie prowadzone wsparcie oddechu – może wydłużyć życie chorego z ciężką postacią SMA. W literaturze opisane są przypadki pacjentów z pierwszym typem rdzeniowego zaniku mięśni, którzy, mimo głębokiej niepełnosprawności ruchowej i mimo letalnych prognoz lekarzy wiążących się z koniecznością stałego podłączenia do respiratora, osiągnęli wiek dorosły [74]. Co więcej, są wśród nich pacjenci, którzy opisują swoje życie jako satysfakcjonujące, a jego jakość jako nieodbiegającą od jakości życia ich rówieśników. Ich historie w czasie Konferencji SMA przedstawił dr n. med. Miguel R. Gonçalves z Porto [75]. Wszyscy ci pacjenci wymagają stałej, kompleksowej rehabilitacji ruchowej prowadzonej zgodnie z metodami kinezyterapii neurologicznej i funkcjonalnej [76] oraz opieki lekarzy wielu specjalności, koordynowanej przez neurologia prowadzącego. Standardy tej opieki zawarte są w wytycznych *Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy* [77] z 2007 roku i uaktualnionych w roku 2016.

**Dziedziczenie.** SMA jest chorobą genetyczną, przekazywaną w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że by doszło do zachorowania, chory musi mieć dwie kopie uszkodzonego genu. Każda z nich pochodzi od jednego z rodziców, którzy jako nosi-

cielu mutacji, posiadali po jednym uszkodzonym genie (recesywnym). Druga kopia genu *SMN* (dominująca) była u rodziców nieuszkodzona, dlatego u nich choroba się nie rozwinęła. Istnieje więc ryzyko rzędu 1:4, że każde z rodzeństwa będzie chore na rdzeniowy zanik mięśni [66]. Oznacza to, że możliwa jest sytuacja, w której w rodzinie jest tylko jedno chore dziecko, a reszta rodzeństwa jest zdrowa, ale często jest tak, że choruje kilkoro rodzeństwa, a także inni krewni z różnych pokoleń.

Jeśli w historii chorób rodziny pojawiło się rozpoznanie SMA, możliwe jest wykonanie testów genetycznych wykazujących nosicielstwo mutacji genetycznej u osób, które planują rodzicielstwo [66]. Obecnie nie jest znana inna forma „profilaktyki” SMA.

**Epidemiologia.** Choroba występuje na całym świecie i w równym stopniu dotyka obie płcie niezależnie od identyfikacji etnicznej [78]. Badania pokazują, że bezobjawowym nosicielem mutacji genu *SMN1*, predysponującej do wystąpienia rdzeniowego zaniku mięśni, jest 1 na 25–50 osób. Choroba ujawni się natomiast u 1 na 6 000 – 1 na 10 000 żywych urodzeń [66] z różną częstotliwością w różnych rejonach geograficznych. Na przykład w Polsce nosicielem mutacji genu *SMN* jest 1 na 35 osób, co oznacza, że rdzeniowy zanik mięśni ujawni się u 1 na 6 000 noworodków. Dla porównania – w Stanach Zjednoczonych nosicielem jest 1 na 54 osoby, w wyniku czego zachoruje 1 na 11 000 noworodków [69], a na Bliskim Wschodzie jest to 1 na 20 osób. Z najnowszych badań wynika jednak, że w Polsce częstotliwość występowania tego schorzenia może być wyższa niż przewidywano ze względu na to, że część przypadków pozostaje niezdiagnozowana [71].

Ze statystyk wynika – o czym już wspomniano, ale przywołajmy tu te dane dla porządku – że rdzeniowy zanik mięśni jest drugą wśród schorzeń genetycznych dziedziczonych autosomal-

nie recesywnie (po mukowiscydozie), najczęstszą przyczyną zgonów wśród dzieci [66].

**Leczenie.** SMA, jak większość rzadkich chorób genetycznych, jest nieuleczalne – to znaczy, że aktualnie medycyna nie potrafi usunąć mutacji genetycznej powodującej tę chorobę [79]. Trwają jednak badania nad opracowaniem terapii genowej – od kiedy w roku 2005 zidentyfikowano sekwencję nukleotydów w genie *SMN2*, których modyfikacja pozwoliłaby zmienić gen *SMN2* na podobieństwo genu *SMN1* tak, by produkował on większą ilość białka SMN [68].

W ramach podejścia genetycznego w terapii SMA opracowuje się sposoby przywrócenia funkcji genowi *SMN1* lub jego zastąpienia, aktywowania lub przemodelowania splicingu genu *SMN2*. W grudniu roku 2016 w USA i w maju 2017 roku w UE dopuszczono do użytku rynkowego lek wykorzystujący tę ostatnią metodę. Nusinersen, którego handlowa nazwa brzmi Spinraza, jest to oligonukleotyd antysensowy, którego działanie polega na modyfikowaniu genu *SMN2* tak, by produkował większą ilość białka SMN, w wyniku czego – jeśli poda się go odpowiednio wcześniej, a więc w wieku dziecięcym przed ujawnieniem się objawów – ciężka postać SMA nie ujawni się. Jeśli natomiast lek podany zostanie po wystąpieniu pierwszych objawów, łagodzi je. Oficjalnie Spinraza uważana jest za pierwszy lek na SMA, choć, jak wyjaśnia prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, neurolog z Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, „Preparat nie leczy SMA, to nie jest naprawa uszkodzonego genu. Powodując jednak wzrost produkcji białka SMN, umożliwia zatrzymanie się choroby, a w niektórych przypadkach poprawę, polepszając komfort życia chorych i ograniczając ich niepełnosprawność. Jest to pierwszy i obecnie jedyny dostępny lek dla chorych na SMA” [80]. Jego dostępność jest jednak ograniczona, co wynika z ceny. Z oficjalnej informacji firmy Biogen, producenta preparatu, wynika, że cena katalogowa

dawki leku w UE wynosi około 90 000 euro. W pierwszym roku terapia kosztuje więc 540 000 euro (6 dawek), a w kolejnych latach 270 000 euro (dawka podtrzymująca co 4 miesiące). Podkreślić należy, że chorzy muszą przyjmować lek przez całe życie [81].

W Polsce w sierpniu 2017 roku Biogen Polska wystosował wniosek o wpisanie Spinrazy na listę reków refundowanych. W grudniu tego roku Prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) pozytywnie zaopiniował refundację leczenia pacjentów z najcięższą postacią SMA, czyli SMA 1, w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL) [82]. W grudniu 2018 roku Minister Zdrowia zatwierdził refundację dla wszystkich chorych. W styczniu 2019 roku, jako załącznik do *obwieszczenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych*, opublikowano *Program leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (ICD-10: G.12.0, G12.1)*.

W innych podejściach terapeutycznych próbuje się opracować kolejny lek, którego działanie ma polegać na ochronie i stymulowaniu neuronów ruchowych. Próbuje się także poprawiać funkcjonowanie samych komórek mięśniowych [83]. Na świecie trwają badania kliniczne; w niektórych z nich uczestniczą także polscy chorzy.

Wcześniej naukowcy próbowali wykorzystać w leczeniu SMA komórki macierzyste, jednak obecnie terapia tego typu nie jest rekomendowana – tak też brzmi oficjalne stanowisko Fundacji SMA [84], choć są pacjenci, którzy korzystali z niej w placówkach spoza euro-amerykańskiego kręgu medycznego – na przykład w Better Being Hospital (BBH) w Bangkoku, gdzie terapię komórkami macierzystymi dla pacjentów z SMA oraz innymi schorzeniami, między innymi neurologicznymi, prowadzi chińska firma Beike Biotechnology [85].

Postępy w realizacji programów lekowych i prac nad nowymi podejściami terapeutycznymi monitoruje i udostępnia polskiej społeczności Fundacja SMA na swojej stronie internetowej.

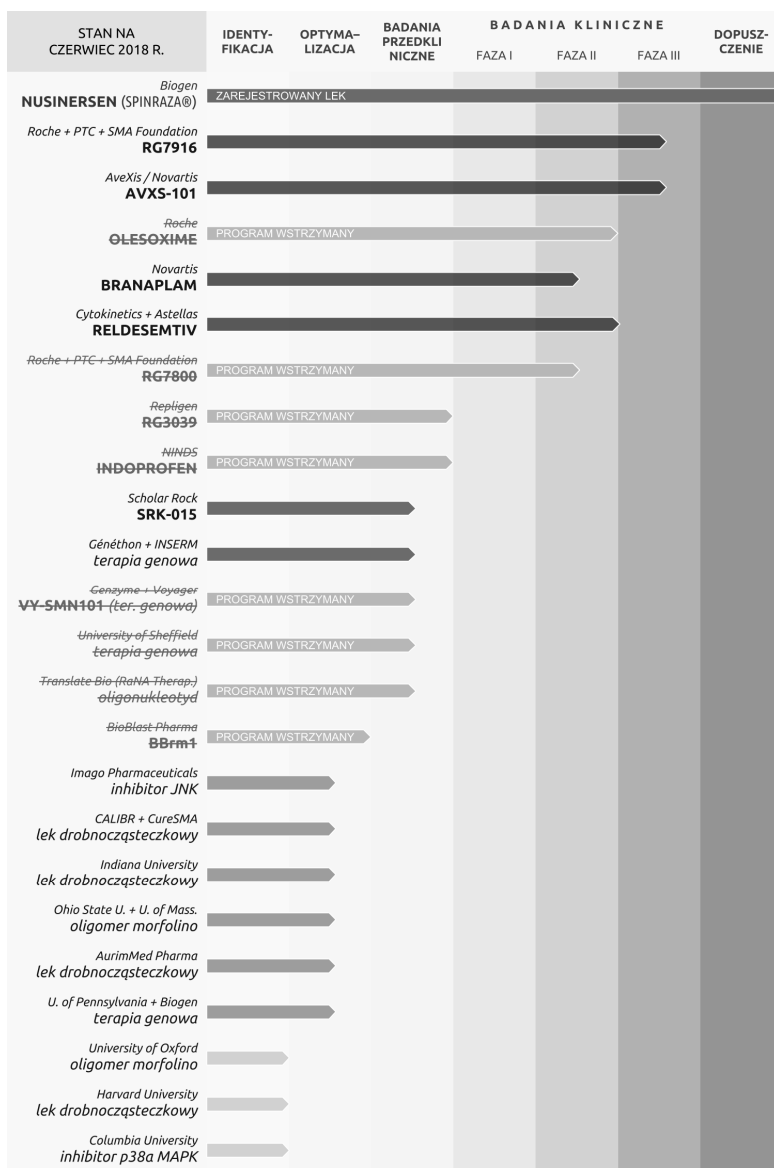
Aktualnie trwają badania nad trzema potencjalnymi substancjami leczniczymi:

- branaplamem – preparatem eksperymentalnym modyfikującym składanie genu *SMN2*, rozwijanym przez firmę Novartis,
- risdiplamem – preparatem eksperymentalnym modyfikującym składanie genu *SMN2*, rozwijanym przez firmę Roche,
- reldesemtivem – preparatem eksperymentalnym mającym zwiększać reaktywność mięśni szkieletowych, rozwijanym przez firmę Cytokinetics.

Ogromne nadzieje budzi AVXS-101, terapia genowa polegająca na eksperymentalnym wprowadzaniu komórek trans genu *SMN1*, rozwijana przez firmę Avexis. Terapia genowa ma charakter jednorazowego podania leku, który usuwa genetyczne podłoże choroby. Badania kliniczne pokazały, że preparat ten był skuteczny w ratowaniu życia piętnąściorga dzieci, którym został podany [86]. Jednocześnie terapia genowa wiąże się intensywnymi emocjami wiążącymi się z dostępnością tej metody terapii [87].

Zróżnicowane leczenie SMA jest istotne z tego względu, że nie wszyscy chorzy mogą tak samo pozytywnie reagować na ten sam preparat. Wiadomo też, że mogą wystąpić trudności w podawaniu Spinrazy nielicznym chorym, u których wykonano korekcję kręgosłupa – lek podaje się przez wkłucie dokanałowe (do kanału rdzenia kręgowego), co może być niemożliwe, kiedy kręgi są zrośnięte.

Poniżej zestawienie prezentuje stan badań i zaawansowanie procesu wprowadzania poszczególnych preparatów do obrotu rynkowego.



**Rycina 2.** Terapia SMA wprowadzona do obrotu rynkowego.

Źródło: <https://www.fsma.pl/leki/> [dostęp: 12.03.2019 r.].



Wiedząc już, czym jest SMA, przyjrzyjmy się chorym – dzieciom i dorosłym – ich rodzicom i opiekunom, a także ich egzystencjalnej sytuacji.

## 2.2. Profil dziecka chorego na SMA

Dzieci są najliczniejszą grupą w populacji chorych na SMA. Są wśród nich pacjenci leżący – podłączeni do respiratorów, całkowicie uzależnieni od swoich opiekunów, ale też maluchy wyposażone w niewielkie wózki elektryczne, które dają swoim użytkownikom samodzielność i pewnego stopnia niezależność od opiekunów. Zawsze jednak dziecko, u którego zdiagnozowano SMA, wymaga kompleksowej opieki medycznej, świadczonej przez lekarzy specjalistów: neurologii dziecięcej, rehabilitacji, ortopedii, pulmonologii [77]. Wskazane są także kontrole pod kątem osteoporozy. Konieczna jest systematyczna fizjoterapia w warunkach domowych i szpitalnych, hydroterapia oraz masaże [73]. W razie konieczności dziecko powinno być pod kontrolą także innych specjalistów – terapeutę zajęciowego, logopedy, pedagoga czy terapeuty pedagogicznego.

Mali pacjenci z bardziej zaawansowanymi postaciami choroby są często hospitalizowani z powodu zagrażających życiu problemów oddechowych, pojawiających się w wyniku powikłań infekcji dróg oddechowych, które są zwykle nieszkodliwe dla ich zdrowych rówieśników. Dziecko korzystające ze wsparcia oddechu wymaga opieki specjalistycznego ośrodka wentylacji domowej (anestezjologa i pielęgniarki). Także pacjent żywiony/dożywiany dojelitowo powinien znajdować się pod opieką poradni żywieniowej i lekarza dietetyka [73]. Konieczna jest również pomoc ortotyka oraz zindywidualizowane zaopatrzenie ortopedyczne. W najcięższych przypadkach chory wymaga opieki paliatywnej, ukierunkowanej na poprawę jakości życia oraz przeciwdzia-

łanie cierpieniu fizycznemu i psychicznemu w warunkach domowych, hospicyjnych lub w poradni czy na szpitalnym oddziale medycyny paliatywnej.

Należy zauważyć, że wiele z wymienionych sfer opieki jest objętych refundacją NFZ – powszechnie jednak uważa się, że zakres refundacji jest niewystarczający [67]. Często też nie mają praktycznego zastosowania wytyczne dotyczące multidyscyplinarnego podejścia do opieki nad chorymi z SMA, które zostały zawarte w międzynarodowym, opracowanym w latach 2005–2007 przez ponad sześćdziesięciu specjalistów, którym przewodził profesor Thomas Sejersen, dokumencie opublikowanym jako *Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy* [77].

Widać więc, że SMA odbija się na codziennych, niemedyceńskich, potrzebach dziecka. Choroba ta nie obejmuje funkcji poznawczych, psychicznych, emocjonalnych, jednak dziecko przewlekłe chore z dysfunkcjami ruchowymi wymaga często wsparcia [88] w procesie edukacji (przedmioty dostosowane do ograniczonych możliwości ruchu rąk), nabywania umiejętności komunikacyjnych (alternatywne metody komunikacji u dzieci po tracheotomii) oraz ćwiczenia aparatu artykulacyjnego w asyście wykwalifikowanego logopedy, który będzie mógł pomóc także wtedy, kiedy u dziecka występuje dysfagia (zaburzenia połykania) [89]. Ważne, że dziecko chore na SMA może być uczniem szkoły publicznej, jeśli jego stan i samopoczucie na to pozwalają, nie musi korzystać z systemu edukacji domowej, przy odpowiednim wsparciu przeszkolonego personelu pedagogicznego poradzi sobie w szkole. Niektórzy uważają, że „Chorzy na SMA to często osoby bardzo inteligentne (...) W SMA oszczędzone są funkcje wyższe układu nerwowego – to choroba, w której rozwój psychiczny i intelektualny jest prawidłowy, a często nawet powyżej normy. (...) Dziecko z rdzeniowym zanikiem mięśni to zwykle

najlepszy uczeń w szkole, który wygrywa olimpiady przedmiotowe” [90].

Sposób spędzania przez dziecko wolnego czasu (zabawa, oglądanie telewizji, korzystanie z komputera) muszą zostać dostosowane do jego mobilności. Do stanu fizycznego dziecka najczęściej trzeba także przystosować dom: pokój dziecka, pomieszczenia, w których się ono porusza, łazienkę.

Specyficzne potrzeby małego chorego z SMA wpływają na funkcjonowanie całej rodziny, która musi nauczyć się żyć w nowej, wymagającej i obciążającej psychicznie, społecznie i ekonomicznie sytuacji [91]. Badania przeprowadzone wśród rodzin, których członkami są niepełnosprawne dzieci, pokazują, że sposób jego przystosowania do życia pomimo choroby, zależny jest od psychicznego klimatu, który panuje w rodzinie. Jako elementy budujące tę atmosferę wskazywane są: wsparcie psychologiczne udzielone poszczególnym członkom rodziny (także rodzeństwu, które może czuć się pomijane przez rodziców, którzy całą uwagę kierują na chore dziecko), instruktaż pielęgnacyjno-rehabilitacyjny, dzięki któremu wszyscy członkowie rodziny, a nie wyłącznie matka czy ojciec, mogą uczestniczyć w opiece nad chorym. Uważa się, że taka pomoc udzielona rodzinie odpowiednio wcześniej może ograniczyć negatywny wpływ choroby na małego pacjenta, jego rodziców i rodzeństwo [92].

### **2.3. Profil dorosłego chorego na SMA**

Powtórzmy: SMA nie ma wpływu na funkcje poznawcze osób dotkniętych tym schorzeniem. Z badań wynika, że chorzy ci dysponują inteligencją porównywalną do średniej dla danej populacji, choć wcześniej postulowano, że jest ona wyższa. Zauważa się jednak, że młodzież z SMA uzyskuje wyższe wyniki w testach dotyczących umiejętności werbalnych, co pozwala „spekulować,

że rozwój umiejętności poznawczych i wiedzy jest twórczym sposobem na zrekompensowanie wielu ograniczeń wynikających z ich fizycznego upośledzenia” [93].

U dorosłych chorych z rdzeniowym zanikiem mięśni orzeka się na ogół znaczny stopień niepełnosprawności. Mogą oni jednak uczyć się, studiować, pracować, osiągać znaczne sukcesy zawodowe, zakładać rodziny. Część z nich, mimo poważnych dysfunkcji ruchowych, aktywnie spędza czas, czego przykładem są działania Podniebnej Drużyny SMA, współpracującej z Fundacją SMA. Wymienić tu należy akcje umożliwiające osobom, które samodzielnie się nie poruszają, skoki ze spadochronem czy szusowanie na urządzeniach wyposażonych w narty [94].

W tym kontekście ujawnia się znaczenie w środowisku osób chorych i niepełnosprawnych formalnych bądź nieformalnych grup, działających na zasadzie samopomocy [95]. Nie do przecenienia jest także znaczenie Internetu – często dla osób o ograniczonej mobilności jest on ważnym medium kontaktu z osobami bliskimi oraz nawiązywania i utrzymywania kontaktów ze znajomymi, co przeciwdziała izolacji psychicznej, a także zawodowej. Powszechne dziś formy pracy zdalnej umożliwiają osobom z problemami ruchowymi, do których zaliczają się dorośli chorzy z SMA 1, 2 i 3, na podejmowanie zatrudnienia zgodnie ze swoimi możliwościami, predyspozycjami i wykształceniem. To również istotny czynnik powstrzymujący wykluczenie społeczne z jednej strony, a z drugiej – pozwalający na uzyskanie płynności finansowej [96].

Z badań wynika, że osoby z SMA nie deklarują, by jakość ich życia związana była ze stopniem niesprawności ruchowej [97], choć bez wątplenia doświadczają one stresu i ekstremalnych obciążeń psychicznych [98], co wymaga – z uwagi na przewlekły i postępujący charakter schorzenia – wypracowania indywidualnego stylu adaptacji do zachodzących w organizmie zmian oraz sposobu radzenia sobie z chorobą [99].

Inne z kolei badania o międzynarodowym zasięgu pokazują, że najważniejszym oczekiwaniem chorych z SMA jest zatrzymanie postępu choroby [100] – dzięki Spinrazie jest to możliwe.

#### 2.4. Profil rodzica osoby chorej na SMA

Chore przewlekłe, niepełnosprawne dziecko, często – niezależnie od wieku – wymaga stałej pomocy i opieki drugiej osoby, rodzica bądź innego opiekuna, który najczęściej rezygnuje z pracy zawodowej, by zajmować się małym, a często także starszym, dorosłym, pacjentem [91].

Anglojęzyczne badania nad stresem i sposobami radzenia sobie z nim przez rodziców dzieci i dorosłych pacjentów z SMA pokazują, że choroba ta jest dla rodziny źródłem dużego obciążenia psychicznego, wynikającego z braku wsparcia społecznego, stopnia niepełnosprawności chorego oraz problemów z zachowaniem dziecka. Stres ten nasila się w przypadku, kiedy w rodzinie jest więcej niż jedna osoba z rdzeniowym zanikiem mięśni [101].

Inne badania pokazały natomiast, że rodzice dzieci z przewlekłymi chorobami zagrażającymi życiu doświadczają ostrej reakcji na stres – stwierdzono ją u 63% matek i 60% ojców [92], a także stresu pourazowego [102].

W literaturze psychologicznej zwykło się wyróżniać fazy przystosowania do choroby [103], która dotyka najbliższych. Ich obraz w przypadku SMA przedstawiła pierwsza prezes Fundacji SMA, Kamila Górniak, w przedmowie do pierwszej polskiej publikacji przeznaczonej dla rodzin nowo zdiagnozowanych dzieci.

Kolejno wyróżnia się następujące fazy, które matka dziecka z SMA zobrazowała swoimi słowami [67]:

- szok – „Zdiagnozowanie u dziecka ciężkiej, nieuleczalnej choroby jest zwykle bardzo trudnym przeżyciem dla rodziców i dalszej rodziny”;

- kryzys emocjonalny – „doświadczają [rodzice] silnych emocji”;
- zaprzeczenie – „Zaczynają [rodzice] gorączkowo szukać potwierdzenia, że diagnoza jest pomyłką”; towarzyszą temu bezradność i poczucie krzywdy, wiążące się z „żałobą po dziecku zdrowym” – „Trudno im [rodzicom] pogodzić się z myślą, że ich dziecko nie będzie zdrowe, silne, *doskonałe*”;
- faza pozornego przystosowania – wiąże się z podejmowaniem prób zaadaptowania się do nowej sytuacji oraz z szukaniem kolejnych możliwości leczenia, także alternatywnych – rodzice zaczynają „szukać potwierdzenia, że... dziecko da się wyleczyć, na przykład niekonwencjonalnymi metodami”;
- faza konstruktywnej adaptacji – pogodzenie z sytuacją i poszukiwanie realnych rozwiązań, które pomogą dziecku żyć z chorobą.

Jak zauważono, wielu rodziców przeżywa „żałobę po dziecku zdrowym” [67], godząc się powoli z niepełnosprawnością swojej pociechy. Należy podkreślić, że nie każdy rodzic będzie przechodził wszystkie fazy, u różnych osób nie będą też one trwały tak samo długo. Warto też zwrócić uwagę i na to, że część rodziców będzie musiała zmierzyć się nie tylko z chorobą dziecka, ale też z jego śmiercią, z czym również wiążą się procesualne doświadczenie oraz wypracowanie różnych mechanizmów radzenia sobie [104].

Kamila Górniak zwróciła też uwagę na aspekty podejmowane w naukowych opracowaniach, między innymi na to, że na sposób, w jaki rodzice poradzą sobie z informacją o chorobie ich dziecka, wpływ mają: forma poinformowania ich o diagnozie [67], ich własna siła, co należy wiązać z predyspozycjami osobowościowymi [67], wsparcie bliskich. Matka dziecka z SMA jednoznacznie wskazuje, jak istotna dla odnalezienia się rodzica w nowej sytuacji jest wiedza o chorobie: „Kluczowe znaczenia ma jednak dostęp do wiarygodnych informacji o chorobie i o tym, czego

można i powinno się spodziewać”, ponieważ „Wiedza taka ułatwia konstruktywne przystosowanie się do nowej sytuacji” [67].

Naturalnie, wiedza ta musi być przystępna już od inicjującego momentu poznania diagnozy. Tymczasem rodzice i opiekunowie dzieci z SMA – a także chorzy, którym informacja ta jest w którymś momencie przykazywana – po usłyszeniu rozpoznania klinicznego znajdują się w sytuacji chaosu: z jednej strony stykają się z ogromem fachowych, medycznych informacji, do odbioru których nie są przygotowani. Jest to przyczyną swoistej aporii komunikacyjnej – można nawet odnieść wrażenie, że lekarz i pacjent czy jego rodzic/opiekun posługują się różnymi językami. Ponadto, bardzo często lekarz nie ma czasu czy nawet odpowiednich umiejętności interpersonalnych i komunikacyjnych, by sprostać oczekiwaniom po drugiej stronie biurka czy łóżka. Chorzy i ich bliscy w konsekwencji zmuszeni są do poszukiwania wiedzy na własną rękę.

## **2.5. Wiedza pacjentów o swojej chorobie**

Powszechnie zwraca się uwagę na to, że dostęp do wiedzy na temat chorób rzadkich jest niewystarczający [7]. Z badań wynika, że chorzy oraz ich rodziny, po usłyszeniu rozpoznania i uzyskaniu informacji od lekarza diagnozującego, w pierwszej kolejności poszukują wiedzy w popularnych portalach internetowych, a dopiero w dalszej kolejności w publikacjach naukowych [91], najpierw wirtualnych, później w tradycyjnej papierowej formie. Zgadza się to z powszechnymi w Polsce praktykami społecznymi. Badania pokazują, że Polacy najczęściej w Internecie poszukują informacji o chorobach i sposobach leczenia [105]. W odniesieniu do danych światowych na podkreślenie zasługuje fakt, że 60% użytkowników Internetu do poszukiwań wykorzystuje dwie wyszukiwarki: Google oraz Yahoo, w których wpisywane są słowa

kluczowe, będące opisem danego schorzenia. Taki zautomatyzowany sposób pozyskiwania informacji powinien być jednak traktowany krytycznie, co wynika z tego, że wyszukiwarki nie filtrują informacji pod kątem ich wiarygodności [106].

Za rzetelne, ale przystępne źródło wiedzy o danej jednostce chorobowej, uchodzą informacje opracowywane i publikowane przez stowarzyszenia i fundacje, których działalność związana jest z publicznym reprezentowaniem interesów danej grupy chorych. Udzielają one informacji na temat choroby, sposobu leczenia, wskazują specjalistów i specjalistyczne ośrodki terapeutyczne, a także możliwość wzięcia udziału w badaniach klinicznych. W przypadku rdzeniowego zaniku mięśni takimi ogólnodostępnymi dla chorych na całym świecie publikacjami są te z cyklu profesjonalnie opracowanych broszur wydawanych w wersji tradycyjnej oraz online przez amerykańską organizację Cure SMA [107]. Są to wydania kompetentnie przygotowane pod względem graficznym, napisane przystępnym dla laików językiem, ale zweryfikowane pod względem merytorycznym przez specjalistów zajmujących się leczeniem i problemami osób z SMA. Każda broszura poświęcona jest różnym problemem, z którymi stykają się chorzy oraz ich bliscy – są to kwestie związane z efektywnym oddychaniem [108], żywieniem [109], układem mięśniowym [110], aspektami genetycznymi schorzenia [111], możliwościami uczestniczenia w próbach klinicznych [112], a także rodzajami wsparcia dla rodzin [113], decyzjom i wyborom, przed którymi stają rodziny zmagające się z SMA [114].

W Polsce natomiast w podobny sposób informacje propaguje Fundacja SMA. Zgodnie ze statutem, Fundacja prowadzi działania obejmujące „zwiększanie świadomości społecznej na temat rdzeniowego zaniku mięśni, w szczególności upowszechnianie wiedzy w zakresie genetyki, diagnostyki, standardów opieki oraz metod terapeutycznych” [115]. Przykładem tak zarysowanych celów jest wydanie w 2015 roku pierwszego w Polsce poradnika dla



rodzin z nowo zdiagnozowanym dzieckiem *Rdzeniowy Zanik Mięśni (SMA)*. *Podstawowe informacje* [67] oraz dostosowanie w 2016 roku do polskich realiów poradnika włoskiego *Z SMA 1 na co dzień. Vademecum opieki nad dzieckiem z najcięższą postacią rdzeniowego zaniku mięśni* [73]. Ponadto, wiedza i doświadczenia związane z SMA przedstawiane są i wymieniane w czasie odbywających się co roku od 2013 roku konferencji *Weekend ze SMA-kiem*. Jest to największe w Europie i drugie na świecie wydarzenie skupiające chorych, ich rodziny oraz międzynarodowych specjalistów (z Włoch, Belgii, Francji, USA).

Należy podkreślić, że chorzy oraz wszyscy zainteresowani tematyką SMA mogą zdobywać informacje także w czasie specjalistycznych sympozjów dedykowanych tej właśnie jednostce chorobowej. Wyjątkowo pod tym względem prezentuje się współorganizowany przez polską Fundację SMA oraz organizację pacjentką SMA Europe pierwszy *Międzynarodowy Kongres SMA*, który odbywał się 25–27 stycznia 2018 roku w Krakowie. W czasie tego wydarzenia wiedzą i doświadczeniami naukowymi oraz osobistymi dzieliło się ponad 450 uczestników, wśród których znaleźli się lekarze, fizjoterapeuci, przedstawiciele świata nauki i koncernów farmaceutycznych, a także przedstawiciele organizacji pacjenckich z Europy, USA i Kanady [116].

Ważnym źródłem wiedzy o chorobie są blogi dorosłych osób chorych na SMA oraz rodziców chorych dzieci, które prezentują nie tylko fakty (wiedzę merytoryczną), ale pozwalają także na interaktywną wymianę informacji (wiedza praktyczna), tworząc swego rodzaju system wsparcia [117]. Przykładem jest tu *Precłowa Storna* – blog o codziennym życiu i problemach chłopca chorego na SMA 1, prowadzony przez jego mamę. Strona ta spotkała się z dużym entuzjazmem czytelniczym, o czym świadczy to, że po pierwszym roku prowadzenia uzyskała tytuł *Blog Roku 2007, Najlepszy Blog Roku 2007* [118].

Należy także wspomnieć o znaczeniu publikacji typu autobiograficznego, które pokazują codzienne zmagania z chorobą. Życie dorosłego chorego z SMA – w sposób powiedziałybyśmy „klasyczny” – przedstawiła Joanna Czapla w książce *Aczkołwiek kocham życie* [119]. Więcej biografii chorych na SMA dostępnych jest na anglojęzycznym rynku wydawniczym i są one polecane przez organizacje związane z SMA. Najnowsze pozycje znajdują się na stronie *SMA News Today*. Warto przywołać kilka z nich, ponieważ pokazują różne aspekty życia z rdzeniowym zanikiem mięśni. I tak *Miracle boy grows up: how the disability rights resolution saved my sanity* Bena Mattlina (2012) to książka pokazująca drogę intelektualnego rozwoju mimo niesprawności, wywołanej przez SMA. Autor ukończył prestiżową uczelnię wyższą, Uniwersytet Harvarda, i publikował w tak znanych czasopiśmiech jak „New York Times” czy „Washington Post”, a także spełnił się w roli męża i ojca. Z kolei *Laughing at my nightmare* autorstwa Shane’a Burcawa (2014) przedstawia okres młodości chorego na SMA – od ukończenia szkoły średniej przez college i życie w studenckim kampusie, a także emocje wynikające ze zmagania się z tak ograniczającą chorobą. Natomiast *My online angel*, napisana przez Jonathana Greesona (2010), chorego na SMA doradcę finansowego z małego miasteczka, porusza temat zawieranych online znajomości i romantycznych uczuć oraz zawodów, które one generują w życiu osób z tak poważnymi niepełnosprawnościami jak te, które cechują osoby z rdzeniowym zanikiem mięśni [120].

Publikacje tego typu bez wątpienia mają znaczenie terapeutyczne dla spisującego je chorego [121] oraz nieocenioną wartość społeczną, ponieważ, pozwalają na „oswojenie” tej rzadkiej – a więc mało znanej – choroby, na „odczarowanie” przesądów związanych z daną chorobą i niepełnosprawnością. Mają więc wartość społecznie edukacyjną.

Nie można tu też nie wspomnieć o książkach, które poruszają społeczne tabu. Przykładem jest autobiografia *Luzak na kółkach* Łukasza Kazana [122]. Autor „zdradza” w niej szczegóły życia intymnego niepełnosprawnego chłopaka z SMA, który cierpi na niedowład czterokończynowy, będący skutkiem zaniku mięśni, w konsekwencji którego nie może się samodzielnie poruszać, a we wszystkich czynnościach dnia codziennego wymaga pomocy – nie może się samodzielnie ubrać czy umyć choćby zębów. Niewykonalne dla niego są tak trywialne z punktu widzenia zdrowego człowieka czynności jak napięcie się wody czy podrapanie swędzącego ucha. Mimo tych potężnych ograniczeń, Kazan, jako młody mężczyzna, podjął decyzję o świadomym realizowaniu się w sferze seksualnej, do czego ma – jak sam podkreśla – prawo jak każdy człowiek. Nie pozostaje on jednak w związku z żadną osobą, toteż korzysta z płatnych usług seksualnych. Kazan ukończył studia dziennikarskie, co jak się wydaje, mogło wpłynąć na jego życiową postawę. Pokazuje on bowiem i w autobiografii, i w publikacjach online na blogach ze środowiska SMA, a także w telewizyjnych reportażach, których był bohaterem, że świadomość swoich potrzeb, także tych fizycznych, w połączeniu ze świadomością swoich praw jako człowieka, pozwala na ich egzekwowanie „od życia”. Nie bez znaczenia pozostaje tu postawa najbliższego środowiska: rodziców oraz znajomych liberalnie, ale też z dyskrecją, podchodzących do intymnej sfery życia.

Seksualność osób niepełnosprawnych jest społecznie tabuizowana, przemilczana. Niewiele też dostępnych jest naukowych opracowań na ten temat, a te, które są, dotyczą głównie osób z niepełnosprawnością intelektualną. Pewną inicjatywę wykazała w 2019 roku Fundacja AVALON, organizując *Seks ON* – konferencję o seksualności i rodzicielstwie osób z niepełnosprawnością ruchową [123, 124]. O przekraczaniu pewnego tabu w tej sferze traktuje też film *Sesje* (*The sessions*) wyreżyserowany przez Bena Lewina w 2012 roku. Online można znaleźć taki opis: „Dotknięty parali-

żem mężczyzna postanawia poznać smak seksu. W tym celu opłaca terapeutkę, której specjalnością jest leczenie zahamowań seksualnych” [125]. O potrzebie powołania instytucji nie tyle terapeuty, co asystenta seksualnego dla osób z niepełno sprawnościami ruchowymi mówiło się w psychologii rehabilitacji już od dawna [126] i wiadomo, że w niektórych państwach tacy asystenci pracują.

W obrazach kinowych znajdziemy jednak zdecydowanie więcej romantycznych ujęć relacji między osobą zdrową i niepełnosprawną, z tym że najczęściej będzie to niepełnosprawność nabyta, by przywołać tylko pojawiający się w tle wątek miłosny z głośnego filmu *Nietykalni (Intouchables)* z 2011 roku [127] czy komediowo-romantycznie rozegraną historię z *Kręcisz mnie (Tout le monde debuit)* Franca Dubosca z 20118 roku [128]. Realizacje takie, choć oswiają społeczeństwo z tematem związków emocjonalnych, pomijają ich wymiar fizyczny, seksualny. W tym sensie, można powiedzieć, nie są w pełni autentyczne. Tymczasem problem jest niezwykle głęboki i wykracza poza niniejsze opracowanie, dlatego jedynie go zarysujemy, mając świadomość tego, jak ważne miejsce przypisuje się realizacji w sferze seksualności w badaniach nad jakością życia [129].

Walory edukacyjne mają także *case study* – na przykład historia pacjentki J.R. Bacha i B. Valencii *Eighteenyears with spinal muscular atrophy (SMA) type 1* [130] – publikowane w czasopiśmie specjalistycznych. Są one jednak mniej dostępne i trudniejsze w obiorze; ich odbiorcami są przede wszystkim przedstawiciele nauk medycznych, chociaż nie jest wykluczone to, że mogą stać się źródłem wiedzy dla wszystkich zainteresowanych. Publikacje profesora Bacha pokazują, że rozpoznanie SMA typu 1 nie musiało być „wyrokiem śmierci” – jego pacjentka z letalną postacią choroby „dożyła” wieku dorosłego, co zakrawało jeszcze w latach 90. XX wieku na medyczne nieprawdopodobieństwo [131]. Publikacja ta – gdyby była szeroko dostępna – pokazywałaby, jak właściwie prowadzone postępowanie terapeutyczne

i opiekuńcze może przyczynić się do wydłużenia życia. Problematyczny okazał się jednak dostęp do artykułu umieszczonego w anglojęzycznych materiałach czasopiśmienniczych oraz bariera językowa. Dzisiaj, kiedy funkcjonują powszechnie dostępne bazy prac naukowych – jak PubMed [132] – a znajomość języka angielskiego jest w środowisku nauk medycznych zestandaryzowana, te bariery w dostępie do wiedzy zacierają się.

Nieco inaczej wiedza o własnej chorobie wygląda w wypadku dzieci. Z ich perspektywy choroba i związane z nią przewlekłe leczenie, przebywanie w placówkach terapeutycznych są traumatycznymi doświadczeniami, prowadzącymi do deprywacji potrzeb psychospołecznych, czego konsekwencją jest wytworzenie blokady emocjonalnej, co z kolei nie pozostaje bez wpływu na procesy typu poznawczego [133]. W tym kontekście należy uznać wiedzę o chorobie ujętą w formuły adekwatne do wieku dziecka – obejmującą rozpoznawanie symptomów, sposób radzenia sobie z objawami, rozwój choroby, przebieg procesu diagnostyczno-terapeutycznego – za czynnik stabilizujący, dający realne poczucie odniesienia i realizujący jedną z podstawowych i niezależnych od wieku, a więc wymagających realizacji także u dorosłych chorzych, potrzeb, jaką jest poczucie bezpieczeństwa [134].

Istotną kwestią jest także sposób myślenia o chorobie/byciu chorym i możliwości percepcji informacji o zdrowiu i swojej chorobie w odniesieniu do wieku chorego. Badania pokazują, że dzieci kojarzą zdrowie najczęściej z dobrym samopoczuciem, a ich wyobrażenie i koncepcja choroby ewoluują wraz z rozwojem zdolności poznawczych. Najmłodsze dzieci uważają, że są chore, kiedy taka informacja zostanie im przekazana przez dorosłych lub gdy ich zdrowie fizyczne jest upośledzone na tyle, że nie pozwala na podejmowanie aktywności, które dziecko zna i chciałoby podejmować. Starsze dzieci tworzą koncepcje choroby odnoszące się do różnych wymiarów ich życia, które potrafią dość precyzyjnie określać, ponieważ ich czynny słownik i wiedza

stają się z wiekiem coraz bogatsze. Dzięki temu, im dziecko starsze, tym bardziej potrafi abstrahować od dolegliwości, których samo doświadcza, do zdrowia jako teoretycznego pojęcia. W końcu – dorosły człowiek posługuje się wiedzą abstrakcyjną i taką, którą potrafi racjonalizować [135]. Natomiast niezależnie od wieku, ludzie wartościują zdrowie pozytywnie, a chorobę negatywnie. I dorośli, i starsze dzieci dysponują złożonymi wyobrażeniami o chorobie, na które składają się: sprawność fizyczna, czyli zdolność do podejmowania aktywności życiowych, sfera psychiczna związana z samopoczuciem, kwestie społecznej partycypacji, obejmujące kontakty interpersonalne, aspekty kulturowe, a wraz z nimi styl życia, światopogląd [133].

W przypadku SMA należy wziąć pod uwagę to, że choroba, która w większości przypadków ujawnia się w wieku dziecięcym i młodzieńczym, poprzez doświadczenia z pierwszego okresu życia staje się nieodłączną częścią biografii. W praktyce w tym pierwszym okresie młody człowiek wiedzę o swojej chorobie pozyskuje najprawdopodobniej od rodziców i opiekunów, co znaczy, że jest ona w jakiś sposób dostosowywana do jego wieku i osobniczych cech percepcyjnych. Interesującym przykładem takich działań rodziców jest określenie, którym posługuje się mama chłopca z SMA 1, nazywająca chorobę „potworem zwanym SMA” [118]. Taka metafora łągodzi abstrakcyjny wymiar nazwy choroby, a jednocześnie czyni ją bardziej konkretną i umieszcza w kategoriach znanych dziecku: choroba to coś, z czym trzeba walczyć, jak z potworem. Mechanizm taki, co pokazują badania lingwistyczne, pozwala na „rozumienie i doświadczenie pewnego stanu rzeczy w terminach innych rzeczy” [118]. Ta inna rzecz ma na ogół charakter bardziej konkretny niż pierwsza.

W wypadku przekazywania wiedzy o chorobie przez pracowników ochrony zdrowia zwraca się z kolei uwagę na stopień merytoryczności wypowiedzi, jej profesjonalizacji na poziomie słownictwa, ponieważ „zdolność do zapamiętywania informacji

u (...) pacjentów jest niewielka, bardzo wielu z nich nie rozumie najprostszycy wyrażen medycznych”, co wynika nie tyle z wieku czy wykształcenia, ale po prostu z tego, że – by ująć to najprościej – nie wszyscy są lekarzami [136].

## 2.6. Wiedza rodziców o chorobie

Z uwagi na to, że wiedza o chorobach rzadkich, do których zalicza się SMA, jest niedostateczna, a dostęp do niej ograniczony, pierwszym jej źródłem jest najczęściej Internet, stający się też rodzajem wsparcia, dzięki mediom społecznościowym, jak blogi i portal Facebook, które stają się platformą wymiany doświadczeń między rodzicami chorych dzieci.

Poszukiwanie wiedzy o chorobie dziecka, podejmowanie działań zaradczych na zasadzie poznawczego przekształcenia, a nie myślenia życzeniowego, a także sięganie po wsparcie i pomoc z zewnątrz są charakterystyczne dla zadaniowego – a więc najbardziej efektywnego, „najzdrowszego” z psychologicznego punktu widzenia – stylu radzenia sobie ze stresem, jakim jest choroba [137]. Taka postawa zapobiega syndromowi wypalenia w pełnieniu roli rodzinnej [138], a także korzystnie wpływa na psychospołeczne funkcjonowanie.

Wiedza o chorobie może być przez rodziców i opiekunów pozyskiwana samodzielnie na drodze intencjonalnych poszukiwań, ale może również być im „podawana” w ramach edukacji zdrowotnej prowadzonej przez wyspecjalizowane organizacje pacjenckie. W Polsce taką działalność prowadzi Fundacja SMA, która dzięki konferencjom *Weekend ze SMA-kiem*, które swoim integracyjnym charakterem przypominają zjazdy dla rodzin, których członkowie cierpią na rdzeniowy zanik mięśni, edukuje środowisko związane z SMA poprzez przekazywanie pewnego zasobu wiedzy teoretycznej i praktycznych umiejętności.

Wiedza rodziców dzieci z SMA, co należy podkreślić, nie może obejmować tylko teorii. Przeciwnie – musi być uzupełniana wiedzą praktyczną. Stan kliniczny pacjenta chorego na SMA pogarsza się wraz z upływem jego życia, a więc ogromne znaczenie ma dynamiczna organizacja opieki nad pacjentem w domu. O ile wiedzę teoretyczną o chorobie (diagnoza, terapia, statystyki) można pozyskać online, o tyle kluczowe w nabywaniu wiedzy praktycznej są bezpośrednie interakcje z wykwalifikowanymi specjalistami, a także z innymi rodzinami/opiekunami, a nawet innymi chorymi.

We Włoszech rodzice i rodziny dzieci, u których zdiagnozowano SMA mają możliwość wzięcia udziału w zajęciach praktycznych, w czasie których pod okiem instruktorów na co dzień pracujących z dziećmi chorymi na SMA, uczą się, jak opiekować się, pielęgnować i ułatwiać codzienne funkcjonowanie małego pacjentowi. Im szybciej rodzice nauczą się pewnych zachowań opiekuńczo-pielęgnacyjnych, tym wyższa będzie jakość życia ich pociechy. Informacje te, po dostosowaniu do polskich realiów, zostały zebrane w przetłumaczone z włoskiego w poradniku *Z SMA 1 na co dzień: Vademecum opieki nad dzieckiem z najcięższą postacią rdzeniowego zaniku mięśni* [73], który stał się swoistym podręcznikiem dla rodziców wchodzących w świat SMA. Książka ta jest istotna dlatego, że nie ma w Polsce instytucji, która potrafiłaby przygotować rodziców do opieki nad dzieckiem z ciężką postacią SMA; najczęściej uczą się oni metodą prób i błędów, własnym doświadczeniem wypracowując sobie zindywidualizowane systemy radzenia sobie z problemami somatycznymi i psychologicznymi.

Współautorką wspomnianej publikacji jest fizjoterapeutka z polikliniki w Mediolanie, Chiara Mastella, która brała także udział w opracowywaniu włoskiego *Programu wczesnego przygotowania rodziców (Programma Abilitazione Precoce Genitori, PAPAG)*, o którym jego twórcy piszą: „Program wczesnego przy-



gotowania rodziców jest według nas najlepszą bronią w codziennej walce z SMA 1” [73]. Fundacja SMA od trzech lat organizuje w Polsce warsztaty i konsultacje z tą specjalistką dla rodzin z dziećmi obciążonymi SMA 1 (2016, 2017, 2018). Uczestniczą w nich także polscy fizjoterapeuci.

Włoskie doświadczenia pokazują, że rodzice, którzy posiadli praktyczną wiedzę, są w stanie skutecznie pomóc choremu dziecku w sytuacjach kryzysowych, do których dochodzi w domu, obsługiwać sprzęt potrzebny ich dzieciom (ssak, asystor kaszlu – o którym nigdy wcześniej, jak większość społeczeństwa, nie slyszeeli), a także przeciwdziałać powikłaniom.

Przewlekłe postępująca choroba jest czynnikiem, który może zagrażać „integralności rodziny i zakłócać jej procesy rozwojowe, a więc dwie najistotniejsze cechy rodziny jako systemu” [91], generując w jej obrębie problemy socjo-psychologiczne [139], które z czasem ulegają nawarstwieniu i obarczają przede wszystkim rodziców. Matki i ojcowie dzieci z chorobami progresywnymi doświadcniają negatywnych odczuć emocjonalnych – poczucia winy, samooskarżania, co wpływa na ich wzajemne relacje, prowadząc do rozpadu więzi między nimi, a w konsekwencji do rozwodów. Nie bez znaczenia są tu kwestie związane z możliwościami samo-realizacji – opieka nad chorym dzieckiem wymaga często ograniczenia zawodowych aspiracji, a nawet rezygnacji z pracy przynajmniej jednego z rodziców. Często w rodzinach, w których jest chore dziecko, aktywny zawodowo jest tylko jeden rodzic, drugi natomiast opiekuje się dzieckiem, unikając zostawiania go pod opieką innych osób, co wynika poniekąd z braku profesjonalnego, zinstytucjonalizowanego wsparcia w codziennym życiu – trudno bowiem wyobrazić sobie – by zobrazować to dość kolokwialnie – ażeby „zwykła” niania z ogłoszenia zajmowała się dzieckiem podłączonym do respiratora, kiedy nawet większość pielęgniarek nie miała styczności z takim pacjentem. To, wraz z koniecznością ponoszenia kosztów leczenia, jest przyczyną problemów finan-

sowych. W wyniku splotu tych czynników dochodzi do społecznej izolacji, wykluczenia [7]. Rodziny z przewlekle chorym dzieckiem stają się społecznie niewidoczne. Niewiele z nich uzyskuje takie wsparcie emocjonalne, jak na przykład rodziny z dziećmi chorymi onkologicznie, które adaptując się do sytuacji życia z chorym dzieckiem, uczą się o taką pomoc zabiegać [140].

Bycie rodzicem/opiekunem dziecka z SMA nie jest więc zadaniem łatwym. W Polsce nie opracowano skodyfikowanego programu wsparcia dla rodziców i rodzin nowo zdiagnozowanych dzieci z SMA. Pomoc świadczona jest przez odrębne instytucje: Państwowy Fundusz Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych – PFRON (likwidacja barier architektonicznych, w komunikowaniu się, dostęp do edukacji); Powiatowe Centra Pomocy Rodzinie – PCPR (świadczenie pielęgnacyjne, zasiłek pielęgnacyjny, zasiłek dla opiekuna). Dostępne są także ulgi podatkowe, zniżki komunikacyjne, karta parkingowa. Do korzystania z tych „formalnych” form pomocy upoważnia orzeczenie o stopniu niepełnosprawności wydawane przez miejskie lub powiatowe zespoły do spraw orzekania o niepełnosprawności [73]. To wszystko rodzice muszą jednak „ogarnąć” samodzielnie.

Podobnie z poradzeniem sobie z fizjologicznym wymiarem choroby, rodzice – o czym już wspomniano – pozostawieni są sami. Sytuacji tej stara się zaradzić Fundacja SMA, upowszechniając wspomniany poradnik [67]. Dzięki niemu rodzice, którzy nie uczestniczyli w warsztatach, mogą poznać sposoby takiego postępowania z dzieckiem, które pozytywnie wpływają na jego kondycję psychofizyczną. Postępowanie to zostało sklasyfikowane na siedmiu poziomach teoretycznych i praktycznych: 0) rozpoznanie; 1) propozycja PAPAG (relacja z jednostkami opieki zdrowotnej, dostęp do podstawowego sprzętu przeznaczonego do korzystania w domu, nauka korzystania z tego sprzętu, pielęgnacja dziecka, karmienie, postępowanie w sytuacjach nagłych i stanach zagrożenia życia); 2) wspomaganie kaszlu; 3) rozpoczęcie stosowania nieinwazyjnego wsparcia oddechu; 4) żywienie doje-

litowe; 5) zintegrowana pomoc domowa; 6) problemy ortopedyczne i propozycje korekcyjne; 7) myślenie i mowa dziecka z rdzeniowym zanikiem mięśni [73]. Program ten przedstawiony jest w formie czytelnie opracowanego poradnika w wersji drukowanej oraz online na stronie Fundacji SMA.

Tematyka dotycząca rdzeniowego zaniku mięśni, ani w ogóle tematyka dotycząca chorób rzadkich – co pokazują badania ankietowe – nie jest w Polsce szeroko znana społecznie. Podobnie świadomość na temat chorób rzadkich, o czym była już mowa, także w całej Unii Europejskiej nie jest wystarczającą [45, 46]. Również środowiska lekarskie nie mogą poszczycić się wystarczającą wiedzą w tym zakresie. Wielu lekarzy nie ma świadomości istnienia standardów opieki w SMA [77], co oznacza, że nie jest powszechnie prowadzona kompleksowa opieka nad pacjentami. Oczywiście jest, że w takiej sytuacji rodzice, sami chorzy, urzędy mające teoretycznie wspierać osoby chore przewlekle i niepełnosprawne również nie mają dostępu do wiarygodnych informacji, chociaż takie istnieją i są dostępne za pośrednictwem Internetu – medium najszerzego odbioru i największej recepcji. Trzeba tu przede wszystkim wspomnieć o anglojęzycznej serii broszur informacyjnych *Support and care publications*, w których przedstawione zostały zagadnienia opieki w rdzeniowym zaniku mięśni [108–114] oraz *Facts about spinal muscular atrophy* [141]. Książeczki te nie zostały dotychczas przetłumaczone na język polski, a właśnie na nich wzorowana była polska broszura wydana przez Fundację SMA.

## 2.7. Znaczenie wiedzy o chorobie

Wiedza o chorobie jest na ogół wynikiem edukacja pacjenta, rozumianej jako zespół działań, w wyniku których osoba chora zyskuje narzędzia, dzięki którym jest zdolna do życia z chorobą po-

za warunkami szpitalnymi [142]. Bez wątplenia wiedza o swojej chorobie ma niebagatelny wpływ na jakość życia, na jego długość i kwestie zdrowotne związane także z problemami innymi niż główne schorzenie.

Dzięki wiedzy, pacjent, a także jego rodzic czy opiekun, stają się podmiotem w relacji terapeutycznej z lekarzami i innymi przedstawicielami opieki medycznej, co ma olbrzymie znaczenie psychologiczne. Badania pokazują, że im wyższa samowiedza chorego, tym bardziej odpowiedzialny jest on za decyzje dotyczące swojego zdrowia, w mniejszym stopniu ceduje zadania związane z dbałością o swój stan na personel medyczny [143]. Sugeruje to, że edukacja zdrowotna jest obustronnie korzystna.

Działania podejmowane w zakresie edukacji zdrowotnej wobec osób obciążonych rzadką chorobą są dużo bardziej specyficzne i selektywne niż w przypadku powszechnych chorób przewlekłych. Dzięki nim chorzy poznają możliwości ograniczenia następstw schorzenia tak, by zachować względnie dobry poziom zdrowia, nauczyć się unikania czynników powodujących nasilenie objawów, co może obniżyć ilość zaostrzeń choroby, a także hospitalizacji [144]. Wiadomo też, że w przypadku niektórych chorób sama edukacja zdrowotna staje się elementem terapii [144]. Pozwala to chorym przyjąć taki styl życia, który ma dla nich prozdrowotne korzyści i jest zgodny z wytycznymi terapeutycznymi [145]. W przypadku osób z SMA ważnym elementem edukacji, za sprawą której chorzy mogą „zarządzać” swoją chorobą, jest udział w prelekcjach w ramach konferencji *Weekend ze SMA-kim*, o której piszemy dalej.

Z punktu widzenia rodziców wiedza o chorobie, którą zdiagnozowano u ich dziecka, wpływa na to, jak w sytuacji choroby będą funkcjonować oni i cała rodzina. Kamila Górniak ujęła to tak: „Wiedza taka ułatwia konstruktywne przystosowanie się do nowej sytuacji, pełne zaakceptowanie dziecka takim, jakie jest, a także umożliwia skorzystanie z bogatego doświadczenia innych

osób” [67]. W wyniku uświadomienia sobie tych potrzeb i dylematów powstała inicjatywna powołania w roku 2013 roku Fundacji SMA – organizacji reprezentującej interesy polskich chorych na rdzeniowy zanik mięśni oraz ich rodzin. Jednym z inicjalnych działań organizacji było przygotowanie pierwszego w Polsce poradnika zawierającego najaktualniejszą wiedzę medyczną przedstawioną w przystępny sposób [67]. Bowiem misją Fundacji jest „zapełnienie pustki informacyjnej dotyczącej tej ciężkiej choroby” [146].

## 2.8. Fundacja SMA jako źródło wiedzy

Fundacja SMA, zgodnie z informacjami zawartymi na jej stronie internetowej [147], została powołana w 2013 roku przez rodziców dzieci chorych na rdzeniowy zanik mięśni, „którzy zdecydowali się połączyć siły, aby zbudować sieć wsparcia dla osób w podobnej sytuacji”. Do Krajowego Rejestru Sądowego została wpisana 8 sierpnia 2013 roku z numerem KRS 00004730323, uzyskując tym samym osobowość prawną. Jej siedziba mieści się w Warszawie, ul. Przy Forcie 10/99, 02-495 Warszawa. Założycielami wchodzącymi obecnie w skład zarządu Fundacji są: Kamila Górniak – pierwsza prezes; Kacper Ruciński – obecny prezes.

Aktualnie zespół Fundacji składa się z ponad dziesięciu osób, którymi są rodzice dzieci chorujących na SMA lub sami chorzy. Pierwsza prezes Fundacji jest matką Sebastiana z SMA 2; prowadzi ona biuro, pełni pieczę nad sprawami organizacyjnymi i częścią projektów, odpowiada za kontakty z urzędami i mediami. Obecny prezes, Kacper Ruciński, jest ojcem Lii, dziewczynki chorującej na SMA 3, zajmuje się częścią projektów zewnętrznych, sprawami naukowymi i współpracą międzynarodową. Mama Leona z SMA 2 – Iwona Szafran, pełni pieczę nad organizacją konferencji i szkoleń. Ojciec bliźniaczek z SMA III, Patryk Mar-

czuk, koordynuje udostępnianie na stronie internetowej informacji naukowych. Matka Gabrysi z SMA 1, Urszula Pawlik, pełni funkcję dyrektora ds. rozwoju, odpowiada za fundraising i działania promocyjne. Trzeba tu zauważyć ważną cechę języka organizacji – jej członkowie rozpoznawani są poprzez stopień pokrewieństwa z chorym dzieckiem (mama Gabrysi, mama Szymona).

Dalej – *Bank Sprzętu*, będący swoistą wypożyczalnią pożywanego przez Fundację sprzętu medycznego potrzebnego w opiece nad chorym, prowadzi Dominika Osowska, fizjoterapeutka z Centrum Zdrowia Dziecka (jako pierwsze stanowisko to zajmował Tomasz Krawczyk z SMA 3). Michał Skoczylas prowadzi poradnictwo prawne oraz sekcję *W gąszczu przepisów*. Chorych na rdzeniowy zanik mięśni reprezentują: Ela Jelonek (SMA 3), zajmująca się pracami administracyjnymi; Łukasz Kufta (SMA 3), odpowiadający za administrację IT. Organizację wspierają w różnych kwestiach inni chorzy oraz ich rodziny i przyjaciele. Wszystkie osoby związane z fundacją działają społecznie.

Fundacja SMA od początku działalności brała aktywny udział w międzynarodowych działaniach dotyczących problematyki SMA, prowadzonych przez światowe organizacje. Od marca 2014 roku Fundacja jest członkiem zrzeszenia SMA Europe [148], którego działalność ukierunkowana jest na finansowanie badań nad lekami. Od roku 2015 polska fundacja przekazuje fundusze na ten cel, które pozyskiwane są w ramach omawianej niżej akcji *Hanmade for Hope* – w roku 2015 Fundacja przekazała SMA Europe 4 tys. euro. Jako pełnoprawny członek, Fundacja bierze udział w zebraniach zarządu, jak też współdecyduje o kierunkach działania. W roku 2015 wiceprezesa Fundacji SMA uczestniczyli w obradach Zarządu SMA Europe, które odbywały się 27 i 28 lutego w Rzymie. Prowadzono tam dyskusje dotyczące kompleksowego podejścia do podnoszenia świadomości o SMA w Europie i sposobach najefektywniejszego wymieniania się ini-

cyjatywami prowadzącymi do poprawy jakości życia chorych i dostępności informacji.

Fundacja SMA jest też członkiem Europejskiej Organizacji Chorób Rzadkich (EURORDIS) [59], która koordynuje współpracę między organizacjami pacjentów, przedstawicielami przemysłu farmaceutycznego oraz instytucji związanych z ochroną zdrowia w Europie. Członkostwo to umożliwiło członkom Fundacji udział w odbywającej się co dwa lata *Europejskiej Konferencji na temat Chorób Rzadkich ECRD*. W czasie ich trwania omawiano między innymi projekty współpracy z przedstawicielami firm farmaceutycznych w odniesieniu do prowadzonych przez nie badań klinicznych.

Ponadto Fundacja SMA należy do ogólnoeuropejskiej sieci naukowo-badawczej TREAT-NMD [150]: *Translational Research in Europe – Assessment of Neuromuscular Diseases; Europejska Sieć Badawcza – Diagnostyka i Leczenie Chorób Nerwowo-Mięśniowych*, której działanie zainicjowane zostało w roku 2007 przez – zajmujących się problematyką chorób nerwowo-mięśniowych – przedstawicieli z 11 europejskich państw. Jednym z jej celów jest stworzenie globalnego rejestru pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi, opartego na danych z poszczególnych krajów. Taki rejestr w Polsce prowadzony jest przez Warszawski Uniwersytet Medyczny od stycznia 2010 roku. Jego zadaniem jest umożliwienie szybszego wdrażania badań klinicznych. Ponadto działania te mają przyspieszyć i ułatwić koordynację badań mających na celu wprowadzenie leczenia osób z SMA oraz poprawę standardów opieki nad nimi. Zgłoszenie do rejestru jest dobrowolne [151].

Działania Fundacji prowadzone są w zgodzie ze *Statutem* dostępnym w siedzibie oraz na stronie internetowej. W myśl jego zapisów celami organizacji są (II, § 7): „prowadzenie wszechstronnej działalności na rzecz osób chorych na rdzeniowy zanik mięśni i ich bliskich, w tym szczególnie mającej na celu przeciwdziałanie wykluczeniu, zwiększenie niezależności oraz poprawę

szeroko pojętej jakości życia; zwiększanie dostępności metod i technik diagnostycznych, leczniczych, rehabilitacyjnych oraz produktów i rozwiązań technologicznych dla osób dotkniętych rdzeniowym zanikiem mięśni; wspieranie rozwiązań systemowych, w szczególności w zakresie opieki zdrowotnej i zabezpieczenia społecznego, uwzględniających potrzeby osób chorych na rdzeniowy zanik mięśni i ich bliskich”.

Cele te realizowane są przez różne formy działania podporządkowane zasadzie transparentności, której służy strona internetowa oraz media społecznościowe. Trzeba zatem podkreślić, że strona internetowa, profil w portalu społecznościowym Facebook, a także blogi o tematyce SMA prowadzone przez rodziców dzieci z SMA oraz samych chorych, mają ogromne znaczenie w budowaniu pozytywnego wizerunku Fundacji, który wpływa na kontakty z innymi chorymi, ich rodzinami, czyli potencjalnymi członkami, współpracownikami, aktualnymi sympatykami, ewentualnymi sponsorami, jak również osobami, które stykają się z prezentowaną przez te media tematyką po raz pierwszy. W ten sposób budowana jest kultura zaufania wokół organizacji, będąca domeną *public relations*. Wśród metod i technik PR, stosowanych przez Fundację, wskazać można: konferencje, wykłady, ulotki, foldery firmowe, broszury informacyjne, sprawozdania, opracowania z elementami historii organizacji. Fundacja SMA wykorzystuje własne media (Facebook, strona internetowa), posługuje się także mediami głównego nurtu – m.in. koordynator informacji naukowej z ramienia Fundacji opowiadał o jej działaniach w programie *Raport z Polski* w stacji TVN Info. Fundacja medialnie bardzo wyraźnie zaznaczyła swoją obecność w okresie „walki” o refundację leczenia SMA w Polsce. Środowisko SMA oraz sympatycy okazali się skonsolidowaną grupą społeczną, organizującą różnego typu akcje społeczne, za sprawą których SMA stało się „widzialne” [152].

Interesująco w tym kontekście przedstawiają się działania Fundacji ukierunkowane na pozyskiwanie funduszy. Pierwszą z nich jest Akcja *Handmade for Hope*, zainicjowana latem 2014



roku przez mamę Gabrysi. W jej ramach na stronie akcji wystawiane są na licytację własnoręcznie wykonane przedmioty. Wpłaty zasilają konto Fundacji, która przeznaczają je na dofinansowywanie prac zmierzających do opracowania leku na SMA. Poszczególne edycje akcji wiążą się najczęściej z okresowymi świętami (Wielkanoc, Boże Narodzenie), a także z okresem wakacyjnym.

Drugą inicjatywą fundraisingową to akcja *Mięśnie dla Mięśni* (MDM). Głównym celem tego przedsięwzięcia było „propagowanie wiedzy na temat rdzeniowego zaniku mięśni oraz finansowanie *Banku Sprzętu* w trakcie trwania imprez sportowych”. W jej ramach nawiązywana jest współpraca z drużynami i sportowcami, którzy podzielają ideę wsparcia osób chorych na SMA. Podobna akcja *Muskeln für Muskeln* prowadzona jest od lat w Niemczech. Pierwszymi partnerami polskiej akcji MDM, co ogłoszono w maju 2014 roku, była warszawska drużyna futbolu amerykańskiego Warsaw Sharks. Na koszulkach drużyny pojawiło się logo akcji, ponadto sportowcy wzięli udział w sesji zdjęciowej z podopiecznymi Fundacji SMA. Współpraca ta zaowocowała publiczną zbiórką funduszy, zorganizowaną na podstawie decyzji nr 153/2014 wydanej przez Ministra Administracji i Cyfryzacji w dniu 12 marca 2014 roku. Pierwsza odsłona akcji miała miejsce w czasie meczu ósmej kolejki Ligi Futbolu Amerykańskiego 31 maja 2014 roku w Warszawie, gdzie spotkały się drużyny Warsaw Sharks i Kozły Poznań. Do kwestujących wolontariuszy w koszulkach z logo akcji spontanicznie dołączyły aktorki znane z telewizyjnego serialu *Wawa Non Stop*. Druga zbiórka odbyła się 6 lipca 2014 w Warszawie, ponownie w czasie meczu futbolu amerykańskiego TOPLIGA: Warsaw Sharks – Panthers z Wrocławia. Jako gość specjalny pojawił się zawodnik MMA Grzegorz Biafas oraz, ponownie, aktorka wcielająca się w postać Dobrusi z serialu *Wawa Non Stop*. Zebrane środki przeznaczone na zakup pulsoksymertu, czyli urządzenia, które służy do nieinwazyjnego kontrolowania poziomu nasycenia krwi tlenem, nie-

zbędnego do monitorowania oddechu dzieci i dorosłych chorych na SMA m.in. podczas infekcji dróg oddechowych.

Fundacja intensywnie uczestniczy w życiu online, prowadząc działania z kręgu marketingu społecznego, którego celem jest „sprzedawanie” idei, z którymi utożsamia się Fundacja. Chodzi więc o takie promowanie działań organizacji, które zyska najszerzy rezonans społeczny. Wymienić tu trzeba uczestnictwo w inicjatywnie *Sierpień – miesiąc SMA* i organizację akcji towarzyszącej w mediach społecznościowych. Od lat sierpień jest miesiącem poświęconym rdzeniowemu zanikowi mięśni, kiedy prowadzone są działania mające na celu podnoszenie wiedzy o tej chorobie oraz zintensyfikowanie jej społecznej rozpoznawalności. W sierpniu roku 2015 w portalu społecznościowym Facebook przygotowane zostało wydarzenie *Tacy sami*, dzięki któremu uczestnicy mogli „podzielić się swoimi pasjami i pokazać, że Wasze życie to dużo więcej niż SMA”. W tym celu należało umieścić na stronie akcji fotografię ukazującą swoje hobby oraz zaprosić znajomych do uczestnictwa.

W tym samym czasie prowadzona była akcja *MamSMa na lizaka*. W zadaniu wyznaczonym przez Fundację SMA wystarczyło zrobić zdjęcie z lizakiem i umieścić na swoim profilu społecznościowym z odpowiednim opisem i hasztagiem #MamSMaAnalizaka oraz nominować do jego wykonania co najmniej trzy inne osoby. Ta z nich, która nie podejmie wyzwania, powinna przekazać darowiznę na rzecz Fundacji<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> Formuła tych akcji wzorowana jest na rozpowszechnionym w 2014 roku projekcie *Ice Bucket Challenge*, który polegał na propagowaniu wiedzy o ALS, jednej z rzadkich chorób – o której już wspomnieliśmy. Utrzymana w formie zabawy akcja polegała na wylewaniu na siebie kubła zimnej wody i nominowaniu do podjęcia wyzwania kolejnych osób, często znanych celebrytów, czemu towarzyszyło zbieranie funduszy na wspieranie badań nad leczeniem stwardnienia zanikowego bocznego. W ten sposób zebrano 115 mln dolarów, ale jednocześnie akcję krytykowano, ponieważ „pokazała, na jakie niskie i mało intelektualne bodźce reaguje większość użytkowników mediów społecznościowych” [153].

Ponieważ kampanie społeczne często budowane są na postaci „bohatera” – osoby publicznej, której pojawienie się podniesie prestiż wydarzenia i je uwiarygodni, Fundacja zadbała o to, by taka osoba się w niej pojawiła. Był to Łukasz Jakubiak reprezentujący znany w Internecie program *20m2*. Brał on także udział w III *Weekendzie ze SMA-kiem* jako prowadzący motywacyjny wykład *Znajdź siłę*.

W sierpniu 2014 roku została zorganizowana, jako kolejne wydarzenie na portalu społecznościowym Facebook, akcja *Nadzieja jest w nas*. Umożliwiła ona podzielić się doświadczeniami związanymi z chorobą i zmobilizowanie znajomych do zapoznania się z tą tematyką. Na znak solidarności z chorymi oraz ich bliskimi twórcy wydarzenia zaproponowali, by uczestnicy wydarzenia umieszczali specjalnie przygotowaną grafikę – błękitną wstążkę – jako zdjęcie profilowe na swoim portalu społecznościowym.

Niebywałe znaczenie konsolidujące społeczność SMA mają wielokrotnie już wspomniane doroczne konferencje *Weekend ze SMA-kiem*. Są to cykliczne, można powiedzieć, że dla Fundacji SMA flagowe, wydarzenia o charakterze szkoleniowo-edukacyjnym z wyraźnie podkreśloną inicjatywą, mającą na celu integrowanie społeczności ludzi związanych prywatnie bądź zawodowo z SMA.

Zjazdy organizowane są od początku istnienia organizacji. Pierwszy odbył się 26–27 maja 2013 r. w hotelu Sobienie Królewskie pod Warszawą i wzięło w nim udział blisko 60 rodzin z SMA. W następnych latach konferencje odbywały się w większym i bardziej przystosowanym dla osób poruszających się na wózkach hotelu Boss w Wawrze. Jak twierdzą organizatorzy zjazdy te „są dla wielu rodzin dotkniętych przez rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jedyną możliwością poznania innych rodzin borykających się z tą ciężką chorobą”. Należy nadmienić, że to polskie wydarzenie jest jednym z największych tego typu na świecie

i co istotne – jego symboliczne płatny charakter nie wyklucza z udziału tych rodzin z SMA, które borykają się z problemami finansowymi. W związku z tym co roku poszukiwani i znajdowani są sponsorzy.

W ramach działalności edukacyjnej i szkoleniowej Fundacja udostępniła online nagrania wystąpień prelegentów z drugiej konferencji: dr Anny Łusakowskiej *Rdzeniowy zanik mięśni: fakty, perspektywy, nadzieje* oraz dr Agnieszki Stępień *Znaczenie kształtowania prawidłowych funkcji kręgosłupa u dzieci i dorosłych z SMA*. W latach późniejszych obrady konferencyjne były transmitowane na żywo i udostępniane poprzez portal internetowy Facebook.

Relacje interpersonalne społeczności SMA utrzymywane są także online w ramach grup wsparcia. Obecnie funkcjonują w portalu Facebook grupy dyskusyjne dla rodzin borykających się z SMA: *Dzieci SMA*, *SMARD – grupa dla rodziców*, *Kobiety SMA*, *ZANIKOWCY – grupa dla dorosłych z SMA* [154]. Mniej formalne grupy tworzą się wokół blogów prowadzonych przez chorych czy ich rodziców. Obecnie funkcjonowanie w Internecie jest podstawą społecznego istnienia organizacji pacjenckich, dla członków których *social media* stają się niekiedy – na przykład z powodu ograniczeń ruchowych czy konieczności długotrwałych hospitalizacji – jedyną formą uczestniczenia w życiu społecznym. Pokazują też, jak ważne są spotkania z drugim człowiekiem. Jak wyjaśnia Małgorzata Laskowska „Tematyczne fora internetowe, grona, telewspólnoty świadczą o tym, że społeczeństwo nasze nie przeżywa jeszcze całkowitego kryzysu spotkania. Ludzie gromadzą się, łączą na podstawie wspólnych zainteresowań. Są one jednak wyrazem tęsknoty za tradycyjną formą spotkań. Widać to wyraźnie na przykładzie ludzi, zmagających się z różnego rodzaju cierpieniem: chorobą nieuleczalną, bądź też z samotnością itp. Nie mają oni często możliwości komunikacji bezpośredniej, nie

tylko ze względu na brak towarzystwa, osób zainteresowanych relacją, lecz często z powodu niedomagania fizycznego” [155].

W ten „nowoczesny” sposób nawiązywane są więzi społeczne, pogłębiane później w czasie konferencji *Weekend ze SMA-kim*. Blogi, na fali ich rosnącej popularności, stały się platformą komunikacji z szerszymi kręgami społeczeństwa, a także pozyskiwania środków w ramach 1% podatku przekazywanego podopiecznym różnych fundacji oraz organizacji pożytku publicznego. Tym samym osoby prowadzące blogi związane z problematyką SMA, skupione wokół Fundacji, tworzą wirtualną sieć, która staje się siecią społeczną – współpracownicy organizacji tworzą „pomost” między organizacją a swoim otoczeniem społecznym. W ten sposób ta swego rodzaju wspólnota doświadczeń dysponuje nie tylko kapitałem finansowym, ale również społecznym, co przekłada się na możliwości realizacji działań statutowych.

Zaznaczmy tu, że rozdział ten nie pretenduje do monograficznego opisu działań Fundacji. Wybrałyśmy tu przykładowe, reprezentatywne działania, natomiast zakres aktywności członków Fundacji jest w rzeczywistości dużo szerszy. Pisałyśmy o tym w pracy *Opieka nad pacjentem z rdzeniowym zanikiem mięśni z uwzględnieniem działań organizacji pozarządowych*, do lektury której odsyłamy zainteresowanych [152].

## Podsumowanie

Z powyższej charakterystyki rdzeniowego zaniku mięśni wynika, że jest to rzadka choroba będąca ogromnym wyzwaniem dla polityki zdrowotnej na szczeblu międzynarodowym i lokalnym w Polsce oraz w wymiarze społecznym, rodzinnym i osobistym.

SMA wywiera ogromny wpływ na życie chorego i jego rodziny. Choroba, niezależnie od typu, przewlekłe postępuje, wymuszając niejako nieustanną konieczność przystosowywania się

do pogarszającego się z wiekiem stanu chorego, który doświadcza coraz większych trudności ruchowych i traci coraz więcej funkcji życiowych, często umiera przed osiągnięciem pełnoletniości. Opieka nad dzieckiem obciążonym chorobą tak rzadką, jak SMA, wymaga od rodziców poświęcenia czasu, niejednokrotnie także zawodowych ambicji. Ponadto obciąża rodzinne finanse, ponieważ piecza medyczna i rehabilitacja jest refundowana w ograniczonym zakresie.

By efektywnie zarządzać chorobą, trzeba ją znać, posiadać wiedzę o różnych jej aspektach, by organizować życie chorego i rodziny w sposób, który będzie najkorzystniejszy dla ich zdrowia fizycznego i psychicznego. Dotyczy to możliwości aranżowania w codziennym życiu rehabilitacji, farmakoterapii, udziału w próbach klinicznych, a także innych ważnych z punktu widzenia chorego kwestii (specjalistyczna opieka lekarska, pielęgnacyjna, dietetyczna). Głównym źródłem tej wiedzy są specjaliści (lekarze i fizjoterapeuci) oraz zasoby internetowe (publikacje organizacji pacjenckich, specjalistyczne czasopisma), a także informacje o charakterze biograficznym, dostępne w publikacjach tradycyjnych i blogach chorych oraz ich rodzin. Ważną rolę w przekazywaniu informacji na temat choroby pełni Fundacja SMA, organizująca coroczne konferencje *Weekend ze SMA-kim* oraz udostępniająca informacje na swojej witrynie internetowej. Ta merytoryczna i praktyczna baza pozwala ponadto na stworzenie sieci wsparcia psychospołecznego.

Część II:

**Wiedza pacjentów obciążonych SMA  
na temat choroby**







## 1. Przebieg badań

Celem tej części pracy była analiza i opis wiedzy osób cierpiących na rdzeniowy zanik mięśni w zakresie obciążenia chorobą, rokowania, leczenia, charakterystyki klinicznej schorzenia.

Podstawą badań była hipoteza dotycząca tego, że osoby chore na SMA posiadają merytoryczną wiedzę na temat schorzenia, które ich dotknęło.

W toku badań postawiono następujące pytania badawcze:

- Jakie czynniki warunkują wiedzę o chorobie?
- Jakie są źródła wiedzy o chorobie?
- Jaki jest zakres wiedzy na temat przyczyn schorzenia, jego rozpoznawania, możliwości terapeutycznych, sposobów przeciwdziałania chorobie?

W badaniu udział wzięło 100 dorosłych chorych obciążonych rdzeniowym zanikiem mięśni – 44% z nich to były kobiety, 56% – mężczyźni. Respondenci reprezentowali dwie grupy wiekowe – większość stanowiły osoby w wieku 26–30 lat; druga grupa to osoby w wieku 20–25 lat (rycina 3).

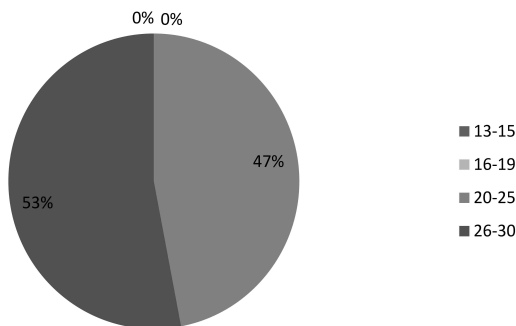
Wszyscy badani to mieszkańcy Polski (100%).

Jako narzędzie diagnostyczne wykorzystano formularz ankietowy<sup>1</sup>. Składał się on z trzech modułów: część I – *Metryczka*, część II – *Własna wiedza o chorobie*, poruszająca dziesięć ogólnych aspektów związanych z rdzeniowym zanikiem mięśni, część

---

<sup>1</sup> Został on zatwierdzony przez Komisję Bioetyczną Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku; zgoda nr R – I – 002/322/2017.

III – *Ile wiesz o swojej chorobie*, zawierająca trzynaście pytań, spośród których część miała charakter otwarty, a inne dopuszczały możliwość wielokrotnego wyboru (ankieta znajduje się w załączniku).



**Rycina 3.** Grupy wiekowe respondentów.

Źródło: opracowanie własne

Uczestnikami badania byli członkowie funkcjonującej w mediach społecznościowych (na portalu Facebook) grupy *Zanikowcy* [154], która zrzesza osoby chore na rdzeniowy zanik mięśni oraz ich sympatyków. Zostali oni poproszeni o uzupełnienie ankiety w okresie od października do końca grudnia 2017 roku. Opracowanie statystyczne oparto na średniej arytmetycznej.

Prowadzenie badań za pośrednictwem Internetu było uzasadnione niewielką liczbą chorych (SMA jest chorobą rzadką) rozproszonych w kraju, a także ich ograniczoną mobilnością, sprawiającą, że Internet był dla wielu z nich podstawowym medium komunikacji.

W części testowej ankiety respondenci, odpowiadając na pytania, mogli uzyskać 31 punktów. Zastosowano punktację, zgodnie z którą każdej poprawnej odpowiedzi odpowiadał 1 punkt. Uzyskanie wyniku powyżej 50% pozwalało uznać wiedzę respondentów za dostateczną. Tabela 1 obejmuje odsetek prawi-

dłowo udzielonych odpowiedzi ogółem oraz z podziałem na kobiety i mężczyzn<sup>2</sup>.

**Tabela 1.** Zestawienie prawidłowych odpowiedzi na pytania w części III ankiety – testowej.

Pytanie	Prawidłowa odpowiedź	Kobiety (56)	Mężczyźni (44)	Łącznie (100)
<b>Czy potrafisz wyjaśnić skrót SMA?</b>	SpinalMuscularAtrophy Rdzeniowy Zanik Mięśni	91,1%	90,9%	98%
<b>Co obejmuje Twoje leczenie?</b>	Rehabilitacja	44,64%	40,9%	99%
<b>Na podstawie czego stwierdzono, że jesteś chory?</b>	Badanie neurologiczne	73,21%	86,36%	81%
	Wycinek mięśnia (biopsja)	64,29%	54,55%	60%
	Badanie genetyczne krwi	44,64%	2,27%	26%
	Badanie elektromiograficzne	28,57%	27,27%	29%
<b>Nad jakimi terapiami pracują aktualnie naukowcy zajmujący się SMA?</b>	Naprawa uszkodzonego genu SMN1	80,36%	61,36%	74%
	Przywrócenie sprawności osłabionym mięśniom	17,86%	18,18%	17%

<sup>2</sup> Zasadność wprowadzenia tego podziału wyjaśniamy w *Podsumowaniu*.

Pytanie	Prawidłowa odpowiedź	Kobiety (56)	Mężczyźni (44)	Łącznie (100)
	Zastąpienie uszkodzonego białka SMN innym związkiem	16,07%	18,18%	17%
	Modyfikacja zapasowego genu SMN2	17,86%	31,82%	26%
<b>Jak nazywa się pierwszy na świecie lek na SMA?</b>	Spinraza	60,71%	79,55%	72%
	Nusinersen	3,57%	15,91%	
<b>Czy choroba jest dziedziczna?</b>	Tak	89,29%	77,27%	86%
	Nie	3,57%	11,36%	
	Nie wiem	5,36%	9,09%	
<b>Co wywołuje SMA?</b>	Zmiany w DNA	62,5%	68,18%	66%
	Niedobór białka SMN1	62,5%	47,73%	58%
	Obumieranie neuronów ruchowych w rdzeniu kręgowym	32,14%	15,91%	24%
<b>Czy choroba może pojawić się w wieku dorosłym?</b>	Tak	92,86%	90,91%	93%
<b>Która płeć choruje częściej?</b>	Obie tak samo często	60,71%	31,82%	48%

Pytanie	Prawidłowa odpowiedź	Kobiety (56)	Mężczyźni (44)	Łącznie (100)
<b>Jaki jest najczęstszy typ choroby?</b>	SMA1	62,5%	25%	47%
<b>Jaki jest przebieg choroby?</b>	Przewlekły	73,21%	43,18%	60%
	Postępujący	96,43%	90,91%	98%
<b>Jakie są największe problemy zdrowotne w SMA?</b>	Otyłość	1,79%	2,27%	2%
	Zbyt niska waga	5,36%	52,27%	27%
	Osłabienie mięśni oddechowych	85,71%	86,36%	85%
	Przykurcze stawów i mięśni	35,71%	61,36%	47%
	Drżenie mięśni	50%	50%	51%
	Osteoporoza	21,43%	6,82%	13%
	Trudności w połykaniu	73,21%	50%	61%
	Trudności w samodzielnym siedzeniu	78,57%	65,91%	72%
	Skolioza	67,86%	77,27%	
<b>Co można zrobić, by przeciwdziałać zachorowaniu na SMA?</b>	Nie ma sposobu przeciwdziałania	28,57%	36,36%	31%

Źródło: opracowanie własne.

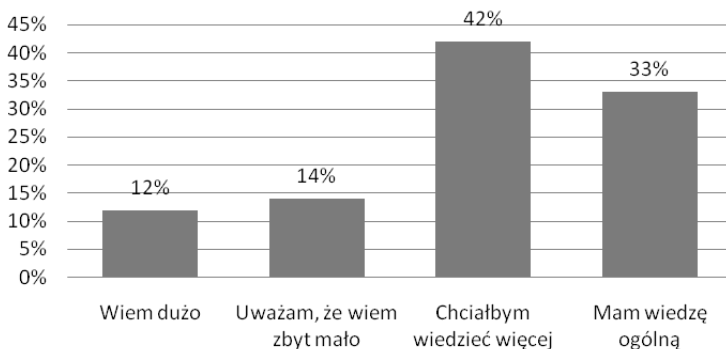
## 2. Wyniki badań

Zdecydowaną większość badanych stanowili mieszkańcy miast (82%). Spośród nich po 14% mieszkało w miastach powiatowych, gminnych i małych, 12% w miastach wojewódzkich, a 27% w stolicy. Natomiast 18% stanowili mieszkańcy wsi.

Ankietowani reprezentowali różne poziomy wykształcenia: od podstawowego (2%), gimnazjalnego (1%), przez średnie (36%), zawodowe związane z medycyną (2%), inne zawodowe (7%), wyższe związane z medycyną (11%) oraz inne wyższe (41%).

Ponad połowa respondentów (52%) to renciści. Drugą pod względem liczebności grupę stanowili pracujący (42%). Kolejne grupy to: studiujący (22%) oraz bezrobotni (10%).

Większość ankietowanych deklarowała, że chciałaby wiedzieć więcej o swojej chorobie (42%). Nieco ponad jedna trzecia (33%) uważała, że posiada wiedzę ogólną, krytycznie do tej kwestii podchodzili ci, którzy sądzili, że wiedzą zbyt mało – stanowili oni 14% badanych. Najmniejszą grupą byli ci, którzy uważali, że wiedzą dużo (12%) (rycina 4).

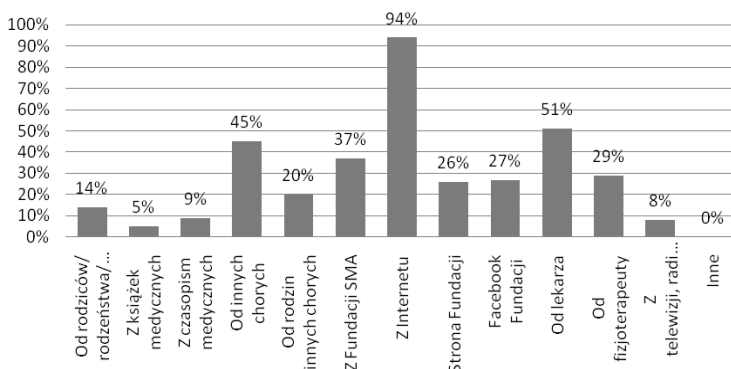


**Rycina 4.** Ocena swojej wiedzy o chorobie.

Źródło: opracowanie własne.

Dla większości ankietowanych chorych źródłem wiedzy o SMA był Internet (94%). To medium pozwalało na pozyskiwanie informacji ze strony internetowej Fundacji SMA (26%) i jej facebooka (27%). Z tradycyjnych mediów, takich jak telewizja czy radio, wiedzę czerpało 8% respondentów. Jeszcze innym źródłem wiedzy byli: inni chorzy (45%) oraz ich rodziny (20%), a także Fundacja SMA (37%). Duża część ankietowanych uzyskiwała informacje od lekarza (51%) i fizjoterapeuty (29%), czyli specjalistów bezpośrednio zaangażowanych w działania terapeutyczne. Specjalistyczną wiedzę ankietowani zdobywali również z czasopism (9%) i książek (5%) o profilu medycznym (rycina 5).

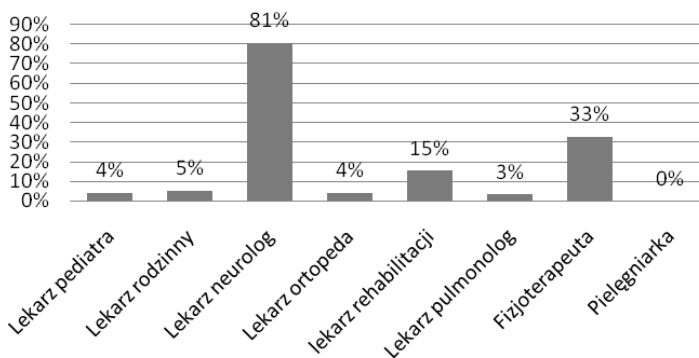
Wśród pracowników służby zdrowia, jako ci, którzy przekazywali chorym największą wiedzę odnośnie do ich choroby, wskazywani byli: neurolog (81%), fizjoterapeuta (33%), lekarz rehabilitacji (15%), pediatra, lekarz rodzinny, ortopeda (po 4%), pulmonolog (3%). Żadnej wiedzy o swojej chorobie ankietowani nie uzyskali od pielęgniarek.



**Rycina 5.** Źródła wiedzy o swojej chorobie.

Źródło: opracowanie własne.

Oceniając wiedzę tych specjalistów w skali 1–5, respondenci najwyższe kompetencje przyznali neurologowi (70% ocen 5) i fizjoterapeucie (62% ocen 5), a w dalszej kolejności: lekarzowi rehabilitacji (34% ocen 4), pediatrze (41% ocen 2), lekarzowi rodzinnemu (41% ocen 2), ortopedzie (30% ocen 4), pulmonologowi (25% ocen 3), pielęgniarce (42% ocen 1) (rycina 6).

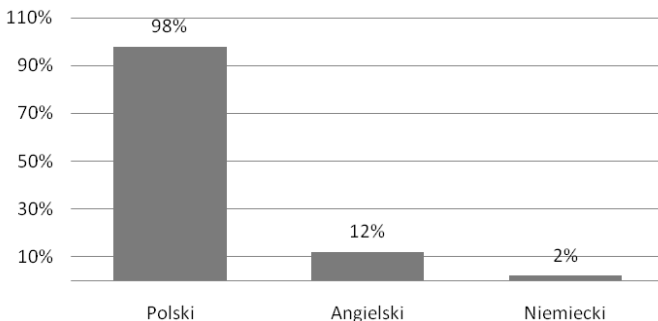


**Rycina 6.** Pracownicy służby zdrowia, którzy przekazali respondentom najwięcej informacji o chorobie.

Źródło: opracowanie własne.



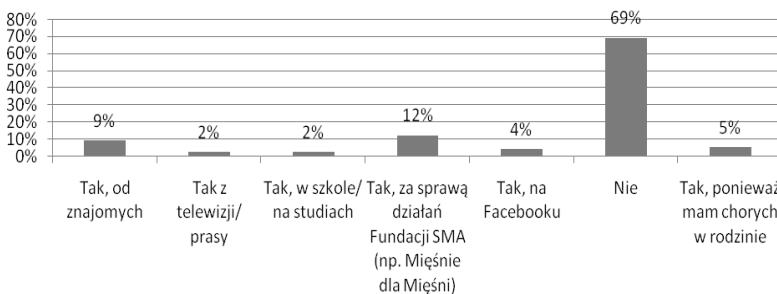
Niemal wszyscy respondenci czytali informacje o SMA w języku polskim (98%), 12% czytało po angielsku, a 2% po niemiecku (rycina 7).



**Rycina 7.** Język, w jakim respondencie czytają o SMA.

Źródło: opracowanie własne.

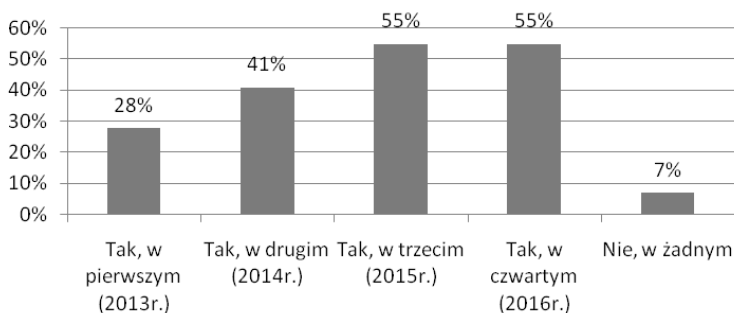
Większość respondentów zdiagnozowanych po okresie dzieciństwa (69%) nie słyszała o takiej jednostce chorobowej jak SMA, zanim nie dowiedzieli się, że są chorzy. Ci, którym SMA nie było obce, słyszeli o tym schorzeniu dzięki działaniom Fundacji SMA (12%), znajomym (9%), facebookowi (4%), telewizji (2%), a także w szkole lub na studiach (2%). Natomiast 5% miało do czynienia z SMA, ponieważ mają chorych w rodzinie (rycina 8).



**Rycina 8.** Wiedza o SMA przed zdiagnozowaniem.

Źródło: opracowanie własne.

Wśród ankietowanych 93% brało udział w *Weekendach ze SMA-kiem*. W roku 2013 w pierwszym spotkaniu udział wzięło 28% badanych, w 2014 roku – 41%, w 2015 i 2016 roku – 55% (rycina 9).



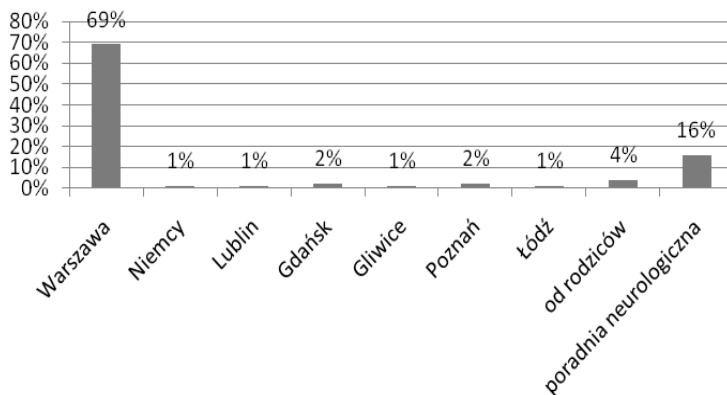
**Rycina 9.** Udział w Weekendach ze SMA-kiem.

Źródło: opracowanie własne.

Największa część osób biorących udział w badaniu została zdiagnozowana w Warszawie (69%), niewielki odsetek wskazał inne miasta w Polsce – Lublin, Gliwice, Łódź (po 1%), Gdańsk, Poznań (po 2%). Jeden ankietowany wskazał Niemcy (1%). Część respondentów wskazała poradnię neurologiczną (16%). Inna grupa odpowiedziała, że dowiedziała się od rodziców (4%) (rycina 10).

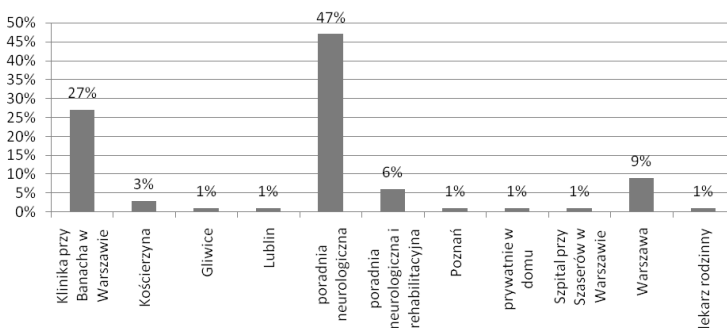
Jako miejsce leczenia część ankietowanych podawała ogólnie jednostki służby zdrowia: poradnię neurologiczną (47%) lub poradnię neurologiczną i rehabilitacyjną (6%), lekarza rodzinnego (1%) lub konkretne podmioty lecznicze: Klinikę Neurologii w Samodzielnym Publicznym Centralnym Szpitalu Klinicznym przy ulicy Banacha w Warszawie (27%), Wojskowy Instytut Medyczny przy ulicy Saszerów w Warszawie (1%). Wskazywane były także miasta, w których odbywa się leczenie: Warszawa (9%), Kościerzyna (3%), Gliwice, Lublin, Poznań (po 1%). Jeden

ankietowany zaznaczył, że był leczony prywatnie w domu (1%) (rycina 11).



**Rycina 10.** Placówka, w której przeprowadzono diagnostykę respondenta.

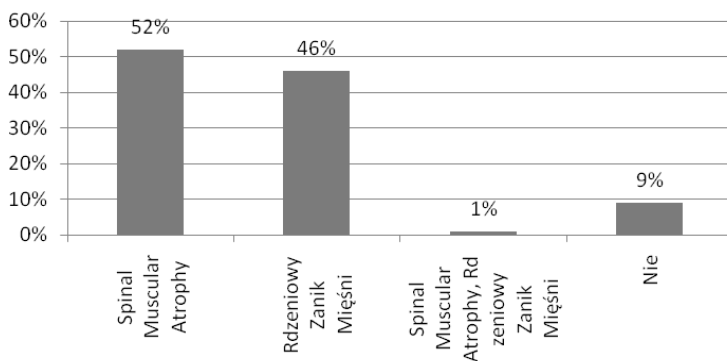
Źródło: opracowanie własne.



**Rycina 11.** Miejsce leczenia w związku z SMA.

Źródło: opracowanie własne.

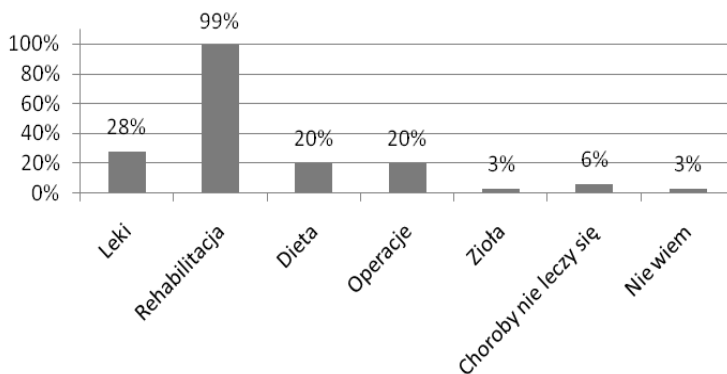
Niemal wszyscy spośród respondentów (98%) potrafili wyjaśnić skrót SMA: 52% podało angielskie rozwinięcie nazwy choroby, 46% jej polski odpowiednik, a 1% nazwę angielską i polską (rycina 12).



**Rycina 12.** Umiejętność wyjaśnienia skrótu SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Świadomość tego, jak byli leczeni, posiadało 97% uczestników ankiety. Jako element swojego leczenia 99% z nich wymieniało rehabilitację, 28% – leki, po 20% – dietę i operacje, 3% – zioła. Z kolei według 6% choroby nie leczy się. Natomiast 3% respondentów nie wiedziało, co obejmuje ich leczenie (rycina 13).

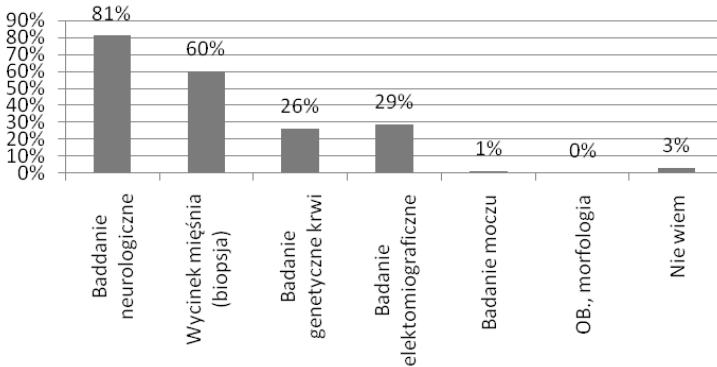


**Rycina 13.** Co obejmuje leczenie chorego na SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Jako metodę wykorzystaną do zdiagnozowania u nich SMA, respondenci wskazywali: badanie neurologiczne (81%), pobranie

wycinka mięśnia (biopsję) (60%), badanie genetyczne (26%), badanie elektromiograficzne (29%), badanie moczu (1%). Natomiast 3% badanych nie wiedziało, na podstawie jakich badań rozpoznano u nich chorobę (rycina 14).

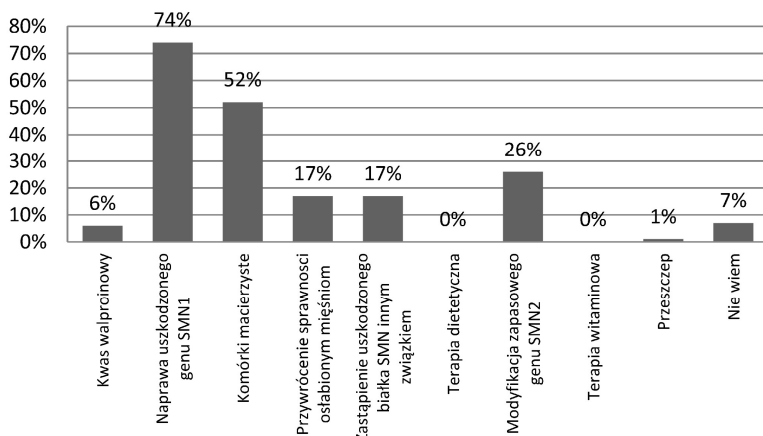


**Rycina 14.** Metoda, którą zdiagnozowano SMA.

Źródło: opracowanie własne.

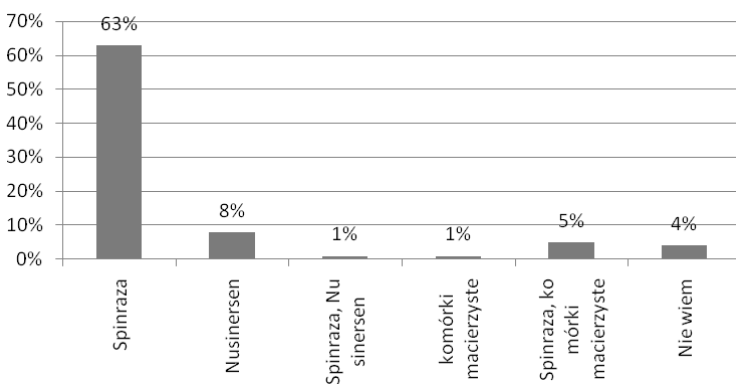
Wśród uczestników badania 93% potrafiło odpowiedzieć, nad jakimi terapiami trwają obecnie prace naukowców. Jako podejścia terapeutyczne wskazywali oni: naprawę uszkodzonego genu *SMN1* (74%), komórki macierzyste (52%), modyfikację zapasowego genu *SMN2* (26%) i przywrócenie sprawności osłabionym mięśniom (17%), kwas walproinowy (6%), przeszczep (1%) (rycina 15).

Nazwę pierwszego na świecie leku na SMA wymieniło 96% respondentów. Według 63% jest to Spinraza, według 8% nusinersen, 1% podawał obie nazwy łącznie. Z kolei 5% wskazywało nusinersen wraz z komórkami macierzystymi, a 1% wyłącznie komórki macierzyste. Pozostałe 4% nie potrafiło wskazać leku (rycina 16).



**Rycina 15.** Znajomość aktualnie prowadzonych badań nad terapiami na SMA.

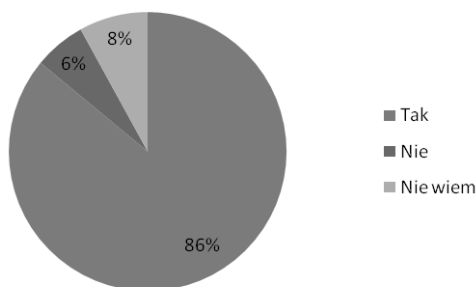
Źródło: opracowanie własne.



**Rycina 16.** Znajomość nazwy pierwszego na świecie leku na SMA.

Źródło: opracowanie własne.

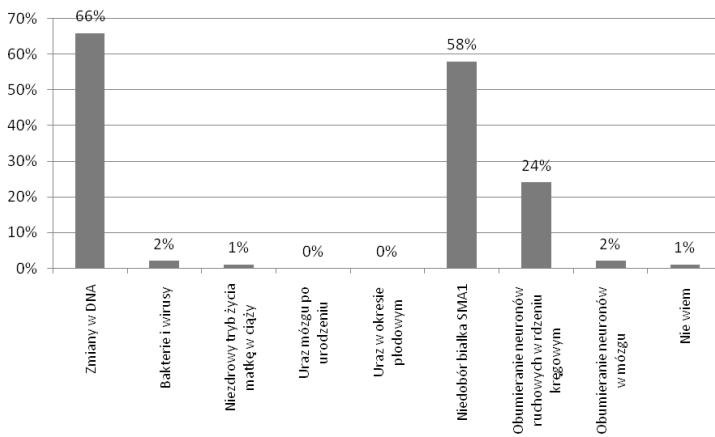
Rdzeniowy zanik mięśni uznawany był za chorobę dziedziczną przez 86% respondentów, przeciwnie sądziło 6%, natomiast 8% nie znało odpowiedzi na to pytanie (rycina 17).



**Rycina 17.** Wiedza o dziedziczeniu choroby.

Źródło: opracowanie własne.

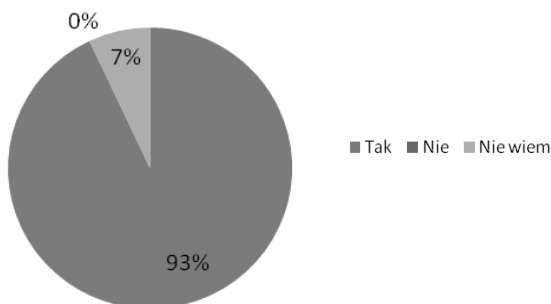
Jako podłoże choroby największy odsetek respondentów wskazywał: zmiany w DNA (66%), niedobór białka SMN1 (58%), obumieranie neuronów ruchowych w rdzeniu kręgowym (24%). Niewielka grupa podawała inne przyczyny, takie jak: bakterie i wirusy, obumieranie neuronów w mózgu (po 2%), niezdrowy tryb życia matki w ciąży (1%) (rycina 18).



**Rycina 18.** Wiedza o przyczynach SMA.

Źródło: opracowanie własne.

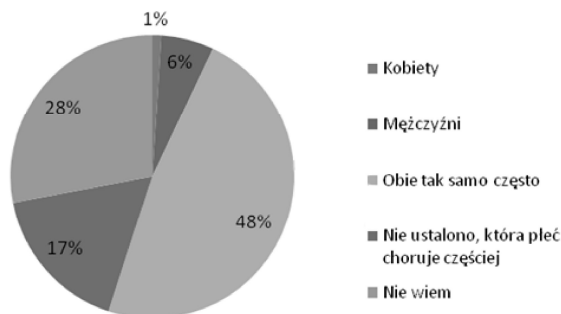
Według 93% respondentów choroba może ujawnić się w wieku dorosłym; pozostałe 7% nie znało odpowiedzi na to pytanie (rycina 19).



**Rycina 19.** Wiedza o wieku ujawniania się SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Zdaniem 48% uczestników badania, przedstawiciele obu płci tak samo często chorują na SMA. Natomiast 1% ankietowanych twierdził, że częściej chorują kobiety, a 6%, że mężczyźni. Według 17% respondentów nie ustalono, u której z płci częściej rozpoznaje się rdzeniowy zanik mięśni. Z kolei 28% nie wiedziało, jaka jest odpowiedź na to pytanie (rycina 20).

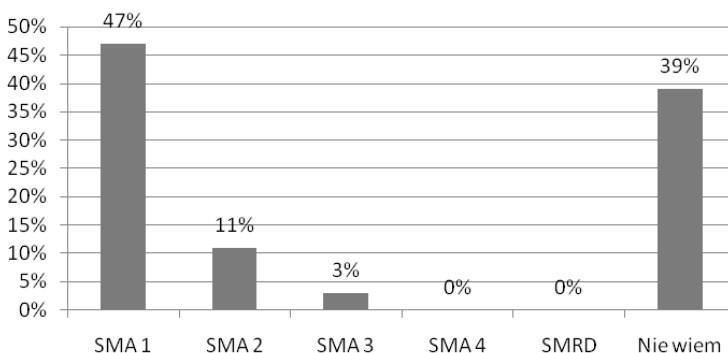


**Rycina 20.** Wiedza o zależności między płcią a zachorowaniem na SMA.

Źródło: opracowanie własne.



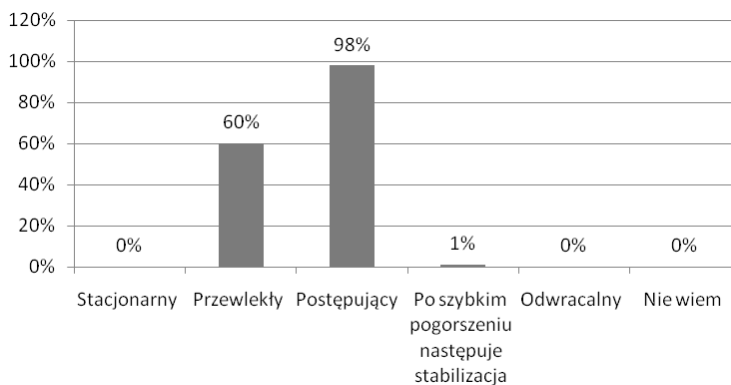
Dla 61% respondentów możliwe było wskazanie najczęściej diagnozowanej postaci choroby: dla 47% było to SMA1, dla 11% – SMA2, a dla 3% – SMA3, zaś 39% nie wiedziało, który typ SMA jest diagnozowany częściej niż inne (rycyna 21).



**Rycina 21.** Znajomość najczęstszej postaci choroby.

Źródło: opracowanie własne.

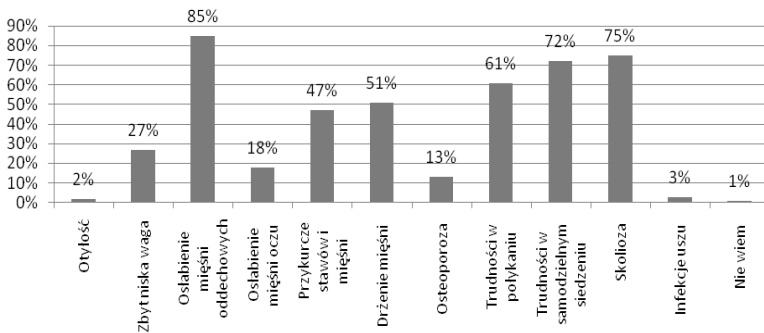
W opinii niemal wszystkich respondentów (98%) rdzeniowy zanik mięśni to choroba, której przebieg jest postępujący; ponad połowa (60%) uważała go za przewlekły (rycyna 22).



**Rycina 22.** Wiedza o przebiegu choroby.

Źródło: opracowanie własne.

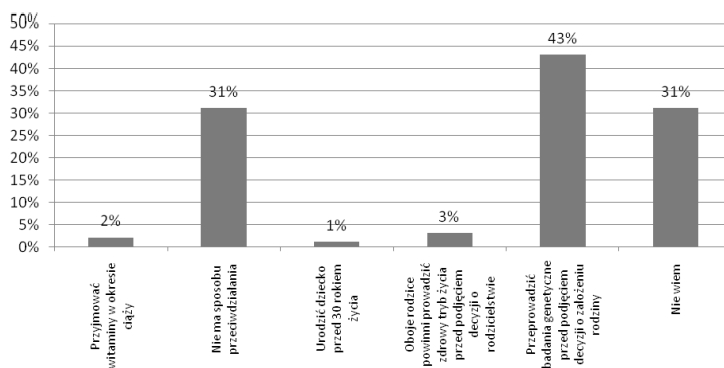
Prawie wszyscy respondenci (99%) potrafili wskazać największe problemy zdrowotne pacjentów z SMA. Ich zdaniem były to: osłabienie mięśni oddechowych (85%), skolioza (75%), trudności w samodzielnym siedzeniu (72%), trudności w połykaniu (61%), drżenie mięśni (51%), przykurcze stawów i mięśni (47%), zbyt niska waga (27%), osłabienie mięśni oczu (18%), infekcje uszu (3%), otyłość (2%). Nic o tych problemach nie wiedział 1% ankietowanych (rycina 23).



**Rycina 23.** Znajomość największych zagrożeń zdrowotnych w SMA.

Źródło: opracowanie własne.

W zakresie profilaktyki największa grupa badanych wskazała przeprowadzenie badania genetycznego przed podjęciem decyzji o rodzicielstwie (43%). Mniejszy odsetek odpowiedzi obejmował: przyjmowanie witamin o okresie ciąży (2%), urodzenie dziecka przed 30 rokiem życia (1%), prowadzenie przez rodziców zdrowego trybu życia przed podjęciem decyzji o rodzicielstwie (3%). O profilaktyce SMA nie wiedziało nic 31% respondentów (rycina 24).



**Rycina 24.** Wiedza o profilaktyce SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Średnia punktów uzyskanych przez ankietowanych w części testowej to 16,45 pkt. Maksymalny wynik – 30 na 31 pkt. Najniższy wynik – 0 na 31 pkt.

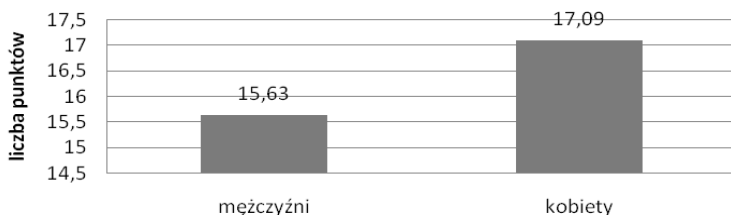
### 3. Omówienie wyników

Uczestnicy opisywanego badania uzyskiwali średni wynik 16,45 punktów na 31 możliwych, czyli 53,04%, co pozwalało ocenić ich wiedzę jako dostateczną (rycina 25).



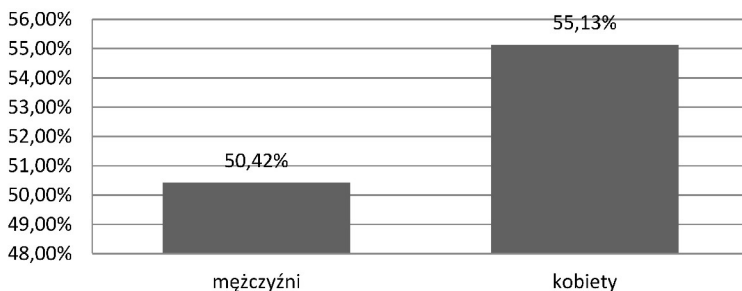
**Rycina 25.** Średnia punktów uzyskiwana przez respondentów.  
Źródło: opracowanie własne.

Wyższe wyniki uzyskiwały kobiety – 17,09 pkt., czyli 55,13% niż mężczyźni – 15,63 pkt., czyli 50,42% (rycina 26 i 27). Badanie sugeruje, że kobiety większą uwagę przykładają do kwestii związanych z własnym zdrowiem, co zgadza się z ogólnie obserwowanym trendem. Z zamieszczonego w „Gazecie Ubezpieczeniowej” omówienia raportu przygotowanego w 2019 roku przez Nationale-Nederlanden wynika jasno, że kobiety wykazują większą dbałość o zdrowie, a zachowania profilaktyczne cieszą się wśród nich większą popularnością [156].



**Rycina 26.** Średnia liczba punktów z podziałem na płeć.

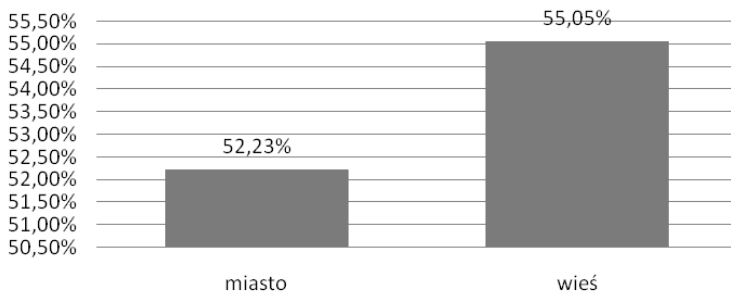
Źródło: opracowanie własne.



**Rycina 27.** Średnia liczba punktów z podziałem na płeć w procentach.

Źródło: opracowanie własne.

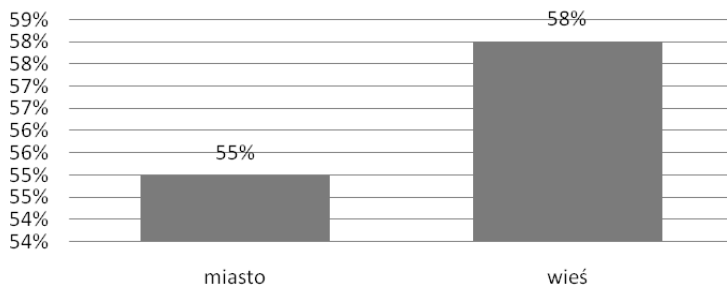
Nieco więcej punktów w pytaniach ankietowych zdobywali respondenci mieszkający na wsi – 55,05%, podczas gdy mieszkańcy miast – 52,23% (rycina 28).



**Rycina 28.** Średnia liczba punktów według miejsca zamieszkania.

Źródło: opracowanie własne.

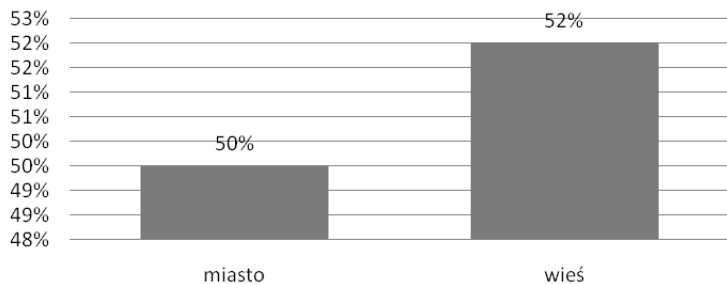
W grupie kobiet porównywalne wyniki uzyskiwały respondenci mieszkające w miastach i na wsi, z niedużą przewagą dla tych drugich – odpowiednio 17,1 oraz 18 pkt. (55% i 58%) (rycyna 29).



**Rycina 29.** Średnia liczba punktów uzyskana przez kobiety a miejsce zamieszkania.

Źródło: opracowanie własne.

W grupie mężczyzn także wyższe noty uzyskiwali ankietowani mieszkający na wsi – 16,13 pkt. (52%) niż mieszkańcy miast – 15,37 (50%) (rycyna 30).

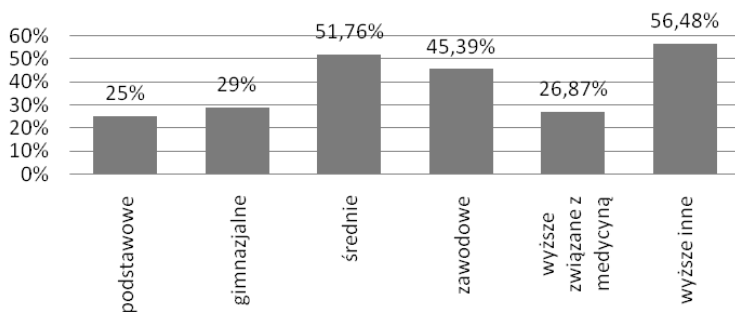


**Rycina 30.** Średnia liczba punktów uzyskanych przez mężczyzn a miejsce ich zamieszkania.

Źródło: opracowanie własne.

Biorąc pod uwagę wykształcenie respondentów, należy stwierdzić, że największą liczbę punktów zdobywały osoby z wykształceniem wyższym – były to wyniki na poziomie 56,48%

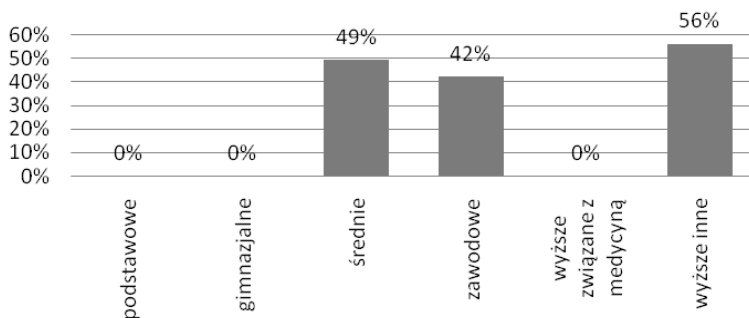
oraz osoby z wykształceniem średnim – 51,76%. Najniższe noty osiągnęli respondenci z wykształceniem podstawowym – 25% (rycina 31).



**Rycina 31.** Średnia punktów a wykształcenie respondentów.

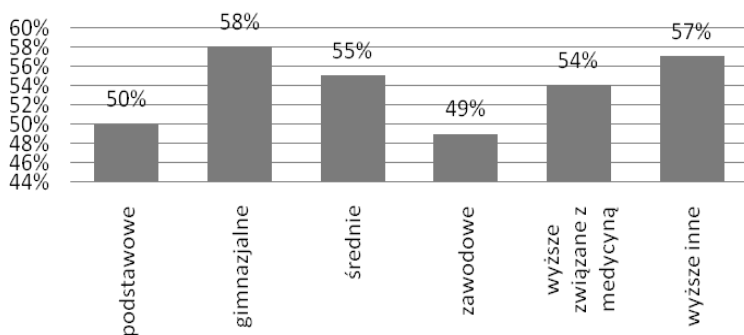
Źródło: opracowanie własne.

Mężczyźni z wykształceniem wyższym uzyskiwali średnio 56% poprawnych odpowiedzi, a kobiety – 57%. W grupie kobiet jeszcze więcej punktów zdobywały respondentki z wykształceniem gimnazjalnym – 58% (rycina 32, 33).



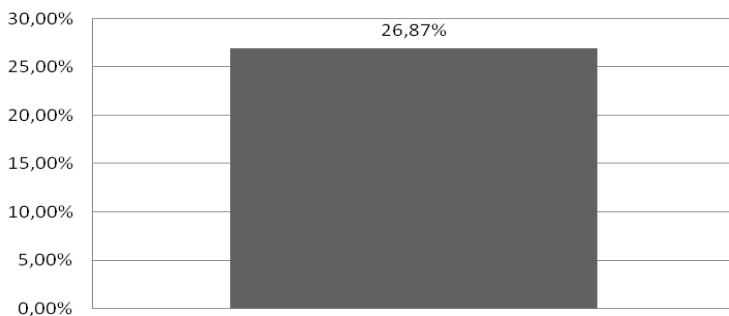
**Rycina 32.** Średnia liczba punktów uzyskanych przez mężczyzn a ich wykształcenie.

Źródło: opracowanie własne.



**Rycina 33.** Średnia liczba punktów uzyskanych przez kobiety a ich wykształcenie.  
Źródło: opracowanie własne.

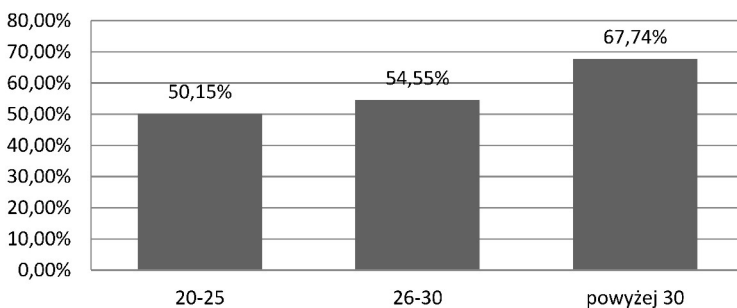
Wykształcenie związane z medycyną nie wpłynęło na uzyskanie wyników wyższych niż przeciętne (rycina 34).



**Rycina 34.** Średnia punktów uzyskanych przez respondentów z wykształceniem związanym z medycyną.  
Źródło: opracowanie własne.

Ogólnie najwięcej punktów zdobywały osoby w grupie wiekowej powyżej 30 roku życia – 67, 74%, a najmniej w przedziale 20–25 lat – 50,15% (rycina 35).

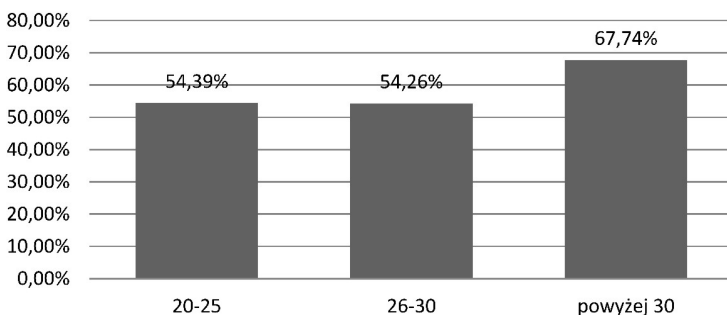




**Rycina 35.** Średnia punktów uzyskanych przez respondentów w poszczególnych przedziałach wiekowych.

Źródło: opracowanie własne.

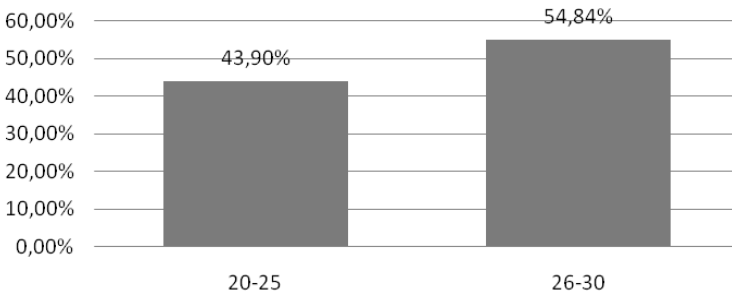
Wyższe noty zdobywały kobiety w wieku powyżej 30 lat, podczas gdy u mężczyzn najwyższe wyniki odnotowano w przedziale wiekowym 26–30 lat (rycina 36, 37).



**Rycina 36.** Średnia punktów uzyskiwanych przez respondentki w poszczególnych przedziałach wiekowych.

Źródło: opracowanie własne.

Uzyskanie średniej ilości punktów na poziomie 50% poprawnych odpowiedzi odzwierciedlało realną wiedzę respondentów, spośród których 42% twierdziło, że chciałoby o swojej chorobie wiedzieć więcej, a 33%, że ma wiedzę ogólną. Na podstawie wyników można uznać, że badana grupa dysponuje wiedzą wystarczającą.



**Rycina 37.** Średnia punktów uzyskiwanych przez respondentów w poszczególnych przedziałach wiekowych.

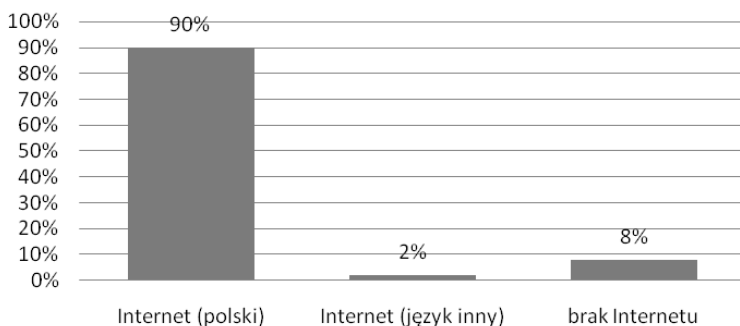
Źródło: opracowanie własne.

Jako źródło wiedzy prawie wszyscy ankietowani (94%) wskazali Internet.

Przeprowadzona analiza pokazała, że 85,7% kobiet czerpało informacje na temat swojej choroby z Internetu w języku polskim, zaś zaledwie 1,8% kobiet dowiadywało się o swojej chorobie z Internetu w innym języku. Kobiety, które nie korzystały z Internetu w celu pogłębienia informacji stanowiły 12,5%. Z kolei mężczyźni korzystający z Internetu w języku polskim w celu pogłębienia wiedzy o chorobie stanowili 95,46%. Internet czytany w innym języku był źródłem wiedzy o chorobie dla 2,27% mężczyzn, natomiast 2,27% nie korzystało z tego medium w tym celu.

Ogółem – dla 90% respondentów polskojęzyczny Internet stanowił źródło wiedzy, z treści obcojęzycznych korzystało 2% z nich, ze źródła tego nie korzystało 8% ankietowanych (rycyna 38).

Do internetowych źródeł wiedzy można zaliczyć także inne wskazane przez respondentów – stronę i facebook Fundacji SMA. Aktywne funkcjonowanie organizacji pacjenckich w Internecie stało się wsparciem nie tylko merytorycznym, ale też interpersonalnym w sferze psychoemocjonalnej.



**Rycina 38.** Korzystanie z Internetu z podziałem na język, w którym czytają respondenci.  
Źródło: opracowanie własne.

Ponadto, należy zauważyć, że pozostałe źródła wiedzy obecnie odbiegają od swoich prototypowych form – telewizję i radio również można odbierać za pośrednictwem łączy internetowych, a z innymi chorymi oraz ich rodzinami można się komunikować poprzez media społecznościowe funkcjonujące na platformach internetowych, a nawet książki i czasopisma medyczne, udostępniane są na serwerach wydawców w ramach otwartego dostępu do publikacji naukowych.

W bezpośrednim kontakcie interpersonalnym respondenci pozyskiwali wiedzę od przedstawicieli służby zdrowia – lekarzy i fizjoterapeutów. Zdaniem ankietowanych, wśród specjalistów, uczestniczących w terapii osoby chorej na SMA, największą wiedzę o tej chorobie przekazał im neurolog (wskazało go 81%), nikłą – lekarz rodzinny (wskazało go 4%), a żadną – pielęgniarka. Należy w tym kontekście zaznaczyć, że z badań wynika, że pacjenci pozostający pod opieką lekarza specjalisty mają wyższą wiedzę niż ci leczeni przez lekarzy rodzinnych [145] – to w pewien sposób świadczy też o wiedzy tych specjalistów, którą mogą przekazać swoim pacjentom.

Duże znaczenie należy, w zakresie edukacji zbiorowej, przypisać *Weekendom ze SMA-kim*. Liczba ich uczestników z roku na rok wzrasta, pozwalając na integrację społeczną tej grupy chorych

– w ten sposób Fundacja SMA realizuje zadanie, które WHO przypisało edukacji zdrowotnej [154].

Należy podkreślić, że w przypadku pacjentów z SMA poziom wiedzy o chorobie wzrasta wraz z wiekiem, co jest sprzeczne z wynikami uzyskiwanymi w odniesieniu do chorób takich jak cukrzyca, w przypadku których z wiekiem poziom wiedzy obniża się (rycina 33) [145]. Wynika to, jak można sądzić, z dynamiki obu tych chorób – SMA rozpoznaje się głównie u dzieci, które z czasem „uczą się” o swojej chorobie, cukrzyca natomiast często diagnozowana jest u osób dorosłych, których kompetencje poznawcze z wiekiem maleją, co utrudnia przyswajanie wiedzy z tak specyficznej, dynamicznej oraz intelektualnie wymagającej dziedziny, jaką jest medyna.

Zakres pytań ankietowych pozwolił na ocenienie trzech aspektów – obciążenia chorobą (objawy), rokowania, leczenia. Procentowy rozkład poprawnie udzielonych odpowiedzi został przedstawiony w tabeli 2.

**Tabela 2.** Średnie wyniki osiągnięte w odniesieniu do badanych aspektów wiedzy o chorobie.

Aspekt wiedzy	Osiągnięty wynik
Obciążenie chorobą	44,75%
Rokowanie	79%
Leczenie	33,5%

Źródło: opracowanie własne.

Badania pokazały, że 44,75% respondentów orientuje się w stopniu, w jakim choroba obciąża ich organizm, wskazując największe problemy zdrowotne charakterystyczne dla tej jednostki chorobowej. Problemy te są bezpośrednim następstwem zaniku mięśni (osłabienie mięśni oddechowych, trudności w połykaniu, trudności w samodzielnym siedzeniu, skolioza, zbyt ni-

ska waga, drzenie mięśni), a także unieruchomienia (otyłość, przykurcze stawów i mięśni, osteoporoza). Z tego względu chorzy z SMA wymagają stałej opieki lekarzy różnych specjalności oraz fizjoterapeutów.

Jako aktualnie dostępny sposób terapii w SMA 99% respondentów wskazało rehabilitację (44,64% kobiet i 40,9% mężczyzn). Bardzo nieliczni badani (3%) jako formę leczenia podali zioła uchodzące za alternatywną formę leczenia o tradycyjnych korzeniach. Zdecydowanie wyraźniejszy był zwrot w stronę leczenia „nowoczesnego”, choć o nieudowodnionej w odniesieniu do SMA skuteczności – chodzi tu o komórki macierzyste, które wskazywane były przez ponad połowę ankietowanych (52%) jako lek na SMA, skojarzony z faktycznie zaaprobowanym klinicznie farmaceutykiem (5%).

Wiedzę o tym, nad jakimi podejściami terapeutycznymi pracują obecnie koncerny farmaceutyczne, opracowujące terapie rdzeniowego zaniku mięśni, posiadało średnio 33,5% uczestników badania (33,03% kobiet i 32,38% mężczyzn). Najczęściej wskazywano genetyczne podejście w leczeniu.

Nazwę pierwszego na świecie leku na SMA wskazało 72% badanych, posługując się nazwą preparatu – nusinersen lub nazwą handlową leku – Spinraza. Obie odpowiedzi uznawane były za poprawne. Jedną bądź drugą wskazywało średnio 32,14% kobiet i 47,73% mężczyzn.

Świadomość etiologii choroby w zakresie dziedziczenia miało 86% ankietowanych, przyczynę choroby poprawnie określiło 49,33% z nich. Średnia wiedza o etiologii SMA oscylowała na poziomie 67,66%. Z kolei w pytaniach dotyczących epidemiologii rdzeniowego zaniku mięśni badani uzyskiwali średnio 66,75% poprawnych odpowiedzi. Rokowanie w przebiegu SMA poprawnie wskazywało 79% respondentów. Wśród kobiet średnia właściwych odpowiedzi wynosiła 84,82%, a wśród mężczyzn – 67,04%.

## 4. Dyskusja

Aktualnie w literaturze nie ma badań poświęconych tematyce wiedzy o SMA wśród osób chorych. Prowadzono natomiast analizę wiedzy pacjentów z rozpoznanymi chorobami występującymi częściej niż SMA, które należy, jak zostało już wyjaśnione, do chorób rzadkich. Badania te dotyczyły wiedzy pacjentów o schorzeniu i powikłaniach na przykład: cukrzycy – u dzieci [145] i dorosłych [144], kamicy żółciowej [157], nadciśnienia tętniczego [158], nowotworów [159]. Badaniom tym towarzyszyła, a w niektórych opracowaniach występowała jako samodzielny przedmiot zainteresowania, analiza psychologicznego funkcjonowania chorych, której podstawą była ocena poczucia koherencji i opis stylów radzenia sobie z chorobą (emocjonalnego, skoncentrowanego na problemie, unikowego).

W przypadku pacjentów z SMA zweryfikowano jedynie ich oczekiwania względem leczenia oraz wpływ choroby na jakość życia. Analiza wypowiedzi respondentów pokazała, że większość z nich uznałaby za sukces zatrzymanie postępu choroby. Pokazało to realistyczne nastawienie tej grupy chorych względem dzisiejszych możliwości terapeutycznych – zmiany, które zaszły w organizmach dorosłych dziś chorych z SMA są nieodwracalne, dlatego nawet mimo świadomości istnienia pierwszego na świecie leku na SMA, nie oczekują oni cofnięcia degeneracji w obrębie układu mięśniowo-szkieletowego. Możliwe jest natomiast zahamowanie ich progresji. Jeśli więc Spinraza zostanie podana odpowiednio wcześnie, czyli w wieku dziecięcym, objawy choroby

będą dyskretniejsze lub nie ujawnią się. Publikacja ta jest wyjątkowa o tyle, że respondentami byli pacjenci z różnych krajów, także z Polski, a nad jej opracowaniem pracował międzynarodowy zespół, wśród członków którego był również reprezentant Polski z ramienia Fundacji SMA [100].

Badania prowadzone w odniesieniu do różnych jednostek chorobowych pokazują, że wiedza pacjenta o dotykającym go schorzeniu jest ważnym czynnikiem wpływającym na przebieg historii choroby. Specjaliści są zgodni, że to, jak wysoką wiedzę o swojej chorobie mają pacjenci, przekłada się na powstawanie powikłań [160]. W praktyce oznacza to, że „najlepsze wyniki leczenia osiąga się, gdy pacjent ma odpowiednią wiedzę, chce i potrafi być aktywnym partnerem procesu leczenia” [143]. Zgodna z tymi danymi teza J.P. Joslina, głosząca, że „pacjenci, którzy wiedzą najwięcej, żyją najdłużej” [145] – stała się podstawą do edukowania pacjentów w zakresie obejmującym wiedzę o chorobie, która ich dotyka, w taki sposób, by powodować „zmianę nawyków behawioralnych i prowadzenie systematycznej samokontroli” [145]. Tak rozumiane edukowanie chorego staje się podstawowym elementem leczenia przewlekłych chorób, które dotyczą układu mięśniowo-szkieletowego [160] oraz układu nerwowego [161], a więc podobnie tak jak SMA.

Z drugiej strony popularność Internetu jako źródła wiedzy wiąże się z jego dostępnością i udziałem w życiu codziennym, czyli zjawiskiem nazywanym mediatyzacją życia społecznego. Polscy użytkownicy tego medium cenią je ze względu na możliwości uzyskania wiedzy bez wychodzenia z domu oraz w dowolnej, wygodnej dla nich porze [162], podobne podejście prezentują internauci ankietowani w badaniach zagranicznych [163]. W przypadku poszukiwania informacji o charakterze medycznym, respondenci zwrócili uwagę na anonimowy charakter pozyskiwania wiedzy online, co znaczy, że Internet znosi barierę wstydu, która

może się pojawić w relacji z lekarzem, w chwili omawiania kłopotliwych kwestii [163].

Polskie badania pokazały ponadto, że internauci cenią możliwość skonfrontowania się z dotyczącymi działania farmaceutyków czy wyrobów medycznych opiniami innych pacjentów, a także z opiniami na temat poszczególnych specjalistów, co możliwe jest dzięki grupom tematycznym i formom internetowym oraz serwisom informacyjnym, takim jak Znany Lekarz [154]. W serwisie tym dostępne są profile zawodowe lekarzy, fizjoterapeutów oraz pacjentów, którzy leczyli się u tych specjalistów, co staje się podstawą wyboru, szczególnie w sektorze usług prywatnych.

Dostępne online informacje związane ze zdrowiem, chorobami, profilaktyką i leczeniem są zróżnicowane, przeznaczone dla ogółu odbiorców – TVN Med, jak też dla specjalistów – dedykowane są lekarzom, jak Rynek Zdrowia czy Medycyna Praktyczna oraz naukowcom – na przykład wirtualne katalogi wydawnictw o międzynarodowym zasięgu: Pub Med, Springer, Embase, ResearchGate, internetowe wersje czasopism – „The Lancet”, „Science” czy „Nature”, a także periodyki o wąskich specjalizacjach i mniejszym zasięgu, jak choćby „Neuromuscular Disorder”. Źródła tego typu, wyróżniające się tematyką związaną z medycyną, określane są „Internetem medycznym” [165].

Fakt ich popularności nie może dziwić w kontekście badań Centrum Badania Opinii Publicznej (CBOS), z których wynika, że 94% Polaków w wieku od 25 do 34 lat i 83% w wieku od 35 do 44 lat regularnie korzysta z Internetu [166] – do tych grup wiekowych zaliczają się wszyscy uczestnicy badania dotyczącego wiedzy o SMA. Z opracowania A. Maksymowicz wynika, że „Internet może być doskonałym narzędziem umożliwiającym skuteczne działania na rzecz poprawy stanu zdrowia w przypadku osób chorych” [117], ponieważ „dostarcza wiedzy o najnowszych sposobach postępowania medycznego na świecie” [117].



Udostępnienie pacjentom tak szerokiej, specjalistycznej wiedzy, a także rozwój telemedycyny [167], na co zwracają uwagę badacze, wpływa na przemiany relacji między pacjentami i lekarzami [168]. W praktyce znajduje to odzwierciedlenie w szybkości procesu diagnostycznego, zaangażowania w terapię i korzystania z działań profilaktycznych. Podstawą obserwowanych obecnie zmian w tym zakresie jest odejście od znanego z tradycji hipokratejskiej modelu relacji paternalistycznych w stronę modelu zwiększającego zakres autonomii pacjenta, a nawet czyniącego zeń partnera w relacji klinicznej i komunikacyjnej. Obecnie koncepcja odzwierciedlająca ten stan rzeczy jest trójskładnikowa: pacjent – Internet – lekarz [169]. W takim układzie Internet niejako pośredniczy w relacji pacjenta z lekarzem, wpływając na oczekiwania pacjenta względem specjalisty. Dotyczą one konfrontacji z wiedzą pozyskaną online, wskazania przez lekarza wiarygodnych zasobów internetowych, między innymi tych opracowywanych przez samych lekarzy.

W tym kontekście oczywiście staje się, że osoby korzystające z Internetu jako źródła wiedzy dysponują szerszymi informacjami o chorobie niż kiedyś oraz niż ci, którzy do tych zasobów nie mają dostępu. Jednak wiążą się z tym także pewne zagrożenia, wynikające z braku możliwości zweryfikowania jakości udostępnianych online informacji, ich aktualności – dobrym przykładem będą tu uaktualniane co pewien czas standardy resuscytacyjne [170]. Wiadomo, że takie wytyczne istnieją, wiadomo, że można je znaleźć w różnych miejscach w sieci, ale często nie wiadomo, czy są one właściwe, czy tylko powielone z innych, wcześniej opracowanych stron – nie jest bowiem powszechne sprawdzanie daty opublikowania danej informacji. Dla przykładu – wytyczne z 2002 w roku 2019 są nieaktualne, ale taka adnotacja się przy nich najprawdopodobniej nie pojawi. Kolejnym przykładem jest wpływ Internetu na rozprzestrzenienie zjawisk negatywnych z punktu widzenia medycznego i społecznego, czego przykład

opisany został w artykule autorstwa T. Cuber i J. Grygiel *Wpływ internetu na występowanie zjawiska anoreksji* [171], gdzie opisano modę i sposób rozprzestrzeniania szkodliwych zachowań online. Choć Maksymowicz zauważyła, że dziś Internet to miejsce, gdzie chorzy „mogą zdobyć wiedzę na temat samej choroby, dowiedzieć się o skutecznych lekach i możliwościach otrzymania ich, o dobrych specjalistach i miejscach leczenia, wreszcie – gdzie mają możliwość spotkania innych ludzi znajdujących się w podobnej traumatycznej sytuacji” [117], może on też nieść pewne zagrożenia, szczególnie dla niewyrobionych odbiorców.

Warto jeszcze podkreślić, że medium to pełni nie tylko funkcję poznawczą, ale także psychoterapeutyczną – z ukierunkowanych antropologicznie analiz wynika, że narzędzia internetowe pozwalają oswoić traumę choroby i śmierci, szczególnie w odniesieniu do rodziców chorych dzieci, którzy do ekspresji swoich przeżyć wykorzystują nie tylko blogi, ale także serwisy bardziej multimedialne, pozwalające na wykorzystanie przekazu słownego, obrazowego i dźwiękowego, jak Youtube [104].

Z amerykańskich badań wynika także, że z Internetu jako źródła wiedzy korzystają głównie właśnie młodzi rodzice, którzy po zetknięciu z ogromem nowej wiedzy, dotyczącej choroby dziecka, nie są w stanie jej efektywnie selekcjonować, co powoduje u nich stres i złość, a ostatecznie jest powodem sięgnięcia po specjalistyczne publikacje medyczne, w których profesjonalizm jest gwarantem rzetelności [91]. Najczęściej wyszukiwane tematy związane z chorobami rzadkimi to: powszechność występowania choroby, dotkliwość objawów, dostępne leczenie, efekty wczesnego wdrożenia terapii, rozwój choroby, diagnostyka, placówki opieki zdrowotnej związane z daną chorobą, leki oraz ich skutki uboczne [91]. Należy podkreślić, że istnieje serwis publikujący rzetelne, merytoryczne informacje na temat chorób rzadkich – jest to Orphanet, posiadający także polski odpowiednik. Nie jest on jednak powszechnie znany ani w środowisku medycznym, ani wśród pacjentów.

W omawianych kontekstach, nie może dziwić brak wiedzy pielęgniarek na temat SMA, chociaż w przypadku jednostek chorobowych rozpoznawanych powszechnie udział pielęgniarki w procesie edukacji pacjenta (podstawowe leki, sposób ich przyjmowania, dieta, postępowanie pielęgnacyjne, a także edukacja rodziny chorego) jest oceniany jako znaczący [143]. Co więcej, z badań wynika, że w roli edukatora aż 60% badanych widzi właśnie pielęgniarkę, która przekazuje informacje w ramach edukacji indywidualnej i grupowej, podnosząc poziom wiedzy o chorobie, motywując do zmiany zachowań i obniżając napięcie emocjonalne, towarzyszące sytuacji bycia chorym, a przez to przygotowując chorego do samoopieki ukierunkowanej na zapobieganie powikłaniom [136].

Znaczenie Internetu w szerzeniu wiedzy na temat chorób rzadkich podkreślane było na szczelbu europejskim, między innymi w wytycznych związanych z Narodowymi Planami dla Chorób Rzadkich. Oczywiście Polska nie była jedynym krajem, w którym nie udało się tej inicjatywy przeprowadzić, w związku z czym termin implementacji przesunięto na lata 2012–2015. Wiemy jednak, że i to się w Polsce nie powiodło. Obecnie narodowe plany wprowadzono w: Portugalii, Hiszpanii, Francji, Włoszech, Irlandii, Wielkiej Brytanii, Szwajcarii, Belgii, Holandii, Niemczech, Danii, Chorwacji, Cyprze, Słowenii, Austrii, Czechach, Słowacji, Węgrzech, Rumunii, Bułgarii, Grecji, Norwegii, Finlandii [57] (zob. dalej, ryc. 75).

W części krajów, w których wdrożony został Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, leczenie SMA jedynym na świecie lekiem, jakim jest Spinraza, stało się refundowane już w ciągu roku po dopuszczeniu go do obrotu rynkowego w Unii Europejskiej (we Włoszech, Szwajcarii, Portugalii, Hiszpanii). Ponadto leczenie to finansowane jest ze środków publicznych w krajach takich jak: Macedonia, Węgry, Australia. W Polsce, zanim podjęto decyzję o refundowaniu leczenia Spinrazą zgodnie z *Ustawą z dnia 25 maja 2017 r. o zmianie ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej*

*finansowanych ze środków publicznych oraz niektórych innych ustaw*, każdorazowa decyzja o refundowaniu leku podejmowana była przez Ministra Zdrowia po indywidualnym rozpatrzeniu zgłoszonego wniosku. Z doniesień prasowych wiadomo, jak procedura ta była nieefektywna – w czasie oczekiwania na decyzję o refundacji w Gdańsku zmarło dziecko z SMA, o czym pisały media lokalne [172] i tabloidowe [173].

W dyskutowanych tu badaniach pojawiła się kwestia wykorzystania metod leczenia innych niż klinicznie udowodnione. Chodzi tu przede wszystkim o komórki macierzyste, w których przed laty pokładano olbrzymie nadzieje. Potencjał ich wykorzystania jest z pewnością ogromny i nie może być dyskredytowany, ale przy obecnym stanie wiedzy nie potrafimy go wykorzystać dla dobra chorych na SMA, choć wiadomo, że wielu z nich z takiej terapii korzysta bądź byłoby gotowych skorzystać. Na przeszkodzie temu stają przeważnie koszty takiego leczenia, choć co najmniej rezerwę wzbudzić powinny informacje z autorytatywnych źródeł – międzynarodowa organizacja zajmująca się problematyką chorób nerwowo-mięśniowych – TREAT-NMD. Neuromuscular Network – przedstawiła w swoim oficjalnym stanowisku wypowiedź Casimira Knighta, prezesa SMA Europe, który wyraża obawy związane z wykorzystaniem komórek macierzystych w leczeniu dzieci z rozpoznaniem SMA. Podkreślił on jednak, że badania nad komórkami macierzystymi są dynamicznie rozwijającą się dziedziną, dlatego nie jest wykluczone, że w przyszłości terapia ta będzie dla pacjentów z SMA pomocna [174].

W związku z tym, że w ostatnich latach intensyfikują się działania koncernów farmaceutycznych zmierzających do opracowania leku na rdzeniowy zanik mięśni – aktualnie dwa z szesnastu terapeutyków są w III fazie badań klinicznych (zob. wcześniejszej ryc. 2) – można sądzić, że dyskusja o SMA będzie ożywiona w środowisku chorych, rodzin, specjalistów, pacjentów i decydentów.

Część III:

**Wiedza opiekunów osób chorych na SMA  
na temat choroby**





## 1. Przebieg badań

Celem tej części pracy było poznanie i opisanie wiedzy rodziców dzieci z chorobą rzadką, jaką jest rdzeniowy zanikiem mięśni, na temat schorzenia, na które cierpi ich dziecko.

Dla celów badawczych przyjęto hipotezę, zgodnie z którą rodzice dzieci chorych na SMA dysponują pewną wiedzą o schorzeniu, które dotknęło ich potomstwo.

Postawiono następujące pytania badawcze:

- Co wpływa na wiedzę rodziców o SMA?
- Skąd rodzice czerpią wiedzę o chorobie swojego dziecka?
- Co rodzice wiedzą o epidemiologii, etiologii, diagnozowaniu, leczeniu i profilaktyce SMA?

W badaniu wzięło udział 100 rodziców dzieci chorych na SMA – 60% z nich to kobiety, 40% – mężczyźni. Wiek respondentów był zróżnicowany, reprezentowali oni siedem przedziałów wiekowych, z których najliczniejsze były grupy osób w wieku produkcyjnym: 35–40 lat (22%), 41–50 oraz 26–30 lat (po 18%) (rycina 39).

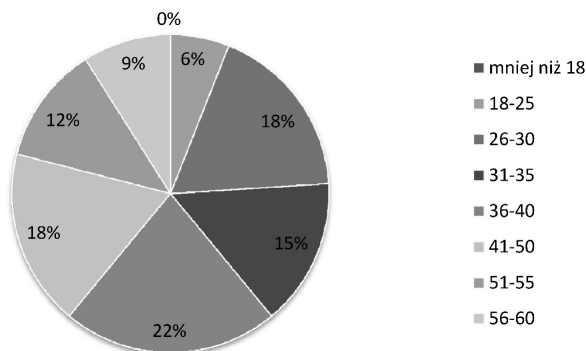
Do przeprowadzenia badań typu sondażowego wykorzystano narzędzie diagnostyczne, jakim był formularz ankiety<sup>1</sup>.

Ankieta składała się z trzech części. Część pierwsza, merytoryczna, obejmowała pytania pozwalające scharakteryzować uczestnika badania; część druga zawierała pytania dotyczące źró-

---

<sup>1</sup> Została ona zatwierdzona przez Komisję Bioetyczną Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku – zgoda nr R – I – 002/323/2017.

deł wiedzy na temat choroby dziecka, a część trzecia – pozwalała zrekonstruować zakres wiedzy na podstawie odpowiedzi na 12 pytań zamkniętych; część z nich zakładała możliwość wielokrotnego wyboru.



**Rycina 39.** Wiek respondentów.

Źródło: opracowanie własne.

Za każdą prawidłową odpowiedź ankietowany otrzymywał 1 punkt; możliwe było uzyskanie maksymalnie 31 punktów. Przyjęto, że osiągnięcie progu 50% prawidłowych odpowiedzi pozwala na uznanie poziomu wiedzy za dostateczny. Odsetek prawidłowo udzielonych odpowiedzi obrazuje tabela 3.

Materiał do analizy pozyskano za pomocą mediów społecznościowych. Ankieta była dostępna w okresie od października do grudnia 2017 roku na platformie Facebook w grupie *Zanikowcy* [154], zrzeszającej osoby chore na SMA, ich rodziny, opiekunów, bliskich, a także osoby zainteresowane pomocą. Wykorzystanie mediów społecznościowych do zbierania danych podyktowane było specyfiką badanej grupy, używającej często Internetu jako głównego sposobu komunikacji.

Materiał badawczy poddano analizie, a następnie opracowano z wykorzystaniem metody statystycznej. Podstawą obliczeń była średnia arytmetyczna.



**Tabela 3.** Odpowiedzi na pytania ankietowe wraz z odsetkiem poprawnych odpowiedzi.

Pytanie	Odpowiedź	Kobiety	Mężczyźni	łącznie
<b>1. Czy potrafią Państwo wyjaśnić skrót SMA?</b>	Tak	70%	82,5%	75%
	Rdzeniowy Zanik Mięśni, Spinal Muscular Atrophy			
<b>2. Jakie postępowanie terapeutyczne jest obecnie POWSZECHNIE dostępne?</b>	Objawowe	22%	10%	17%
	Rehabilitacja	93%	97,5%	95%
<b>3. Jak diagnozuje się chorobę?</b>	Badanie neurologiczne	68%	75%	71%
	Badanie genetyczne z krwi	75%	77,5%	76%
	Biopsja mięśnia	25%	20%	22%
	Elektromiografia	20%	12,5%	17%
<b>4. O wprowadzeniu jakich terapii mówi się w przyszłości?</b>	Naprawa uszkodzonego genu SMA1	68%	52,5%	63%
	Przywrócenie sprawności osłabionym mięśniom	22%	12,5%	18%
	Zastąpienie wadliwego białka SMN innym związkiem	18%	17,5%	18%
	Modyfikacja zapasowego genu SMA2	22%	10%	17%
<b>5. Jak się nazywa leki/leki wykorzystywane w leczeniu SMA?</b>	Spinraza	65%	87,5%	75%
	Nusinersen	10%		

Pytanie	Odpowiedź	Kobiety	Mężczyźni	Łącznie
<b>6. Czy choroba jest dziedziczna?</b>	Tak	78%	72,5%	79%
<b>7. Co wywołuje SMA?</b>	Niedobór białka SMA 1	33%	32,5%	31%
	Obumieranie neuronów ruchowych w rdzeniu kręgowym	13%	0%	9%
	Mutacja genetyczna	82%	87,5%	84%
<b>8. Czy choroba może występować u dorosłych?</b>	Tak	88%	80%	84%
<b>9. Która płeć choruje częściej?</b>	Obie płcie z taką samą częstotliwością	32%	25%	29%
<b>10. Jaki jest najczęstszy typ choroby?</b>	SMA1	55%	45%	50%
<b>11. Jaki jest przebieg choroby?</b>	Przewlekły	48%	47,5%	47%
	Progresywny	80%	90%	86%
<b>12. Jakie są największe problemy zdrowotne dzieci z SMA?</b>	Otyłość	5%	2,5%	4%
	Zbyt niska waga	22%	27,5%	23%
	Oslabienie mięśni oddechowych	77%	60%	69%
	Oslabienie mięśni oczu	17%	17,5%	18%
	Przykurcze	30%	37,5%	33%
	Drżenia mięśniowe	33%	52,5%	38%
	Osteoporoza	28%	22,5%	25%
Oslabienie mięśni	63%	47,5%	57%	

Pytanie	Odpowiedź	Kobiety	Mężczyźni	łącznie
	odpowiadających za połykanie			
	Oslabienie mięśni tułowia	48%	75%	59%
	Skolioza	50%	65%	55%
<b>13. Co można zrobić, by przeciwdziałać zachorowaniu dziecka na SMA?</b>	Nie ma sposobu przeciwdziałania	28%	15%	23%

Źródło: opracowanie własne.

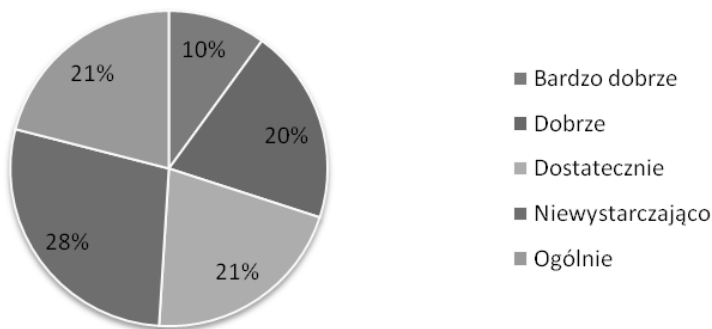
## 2. Wyniki badań

Wszyscy respondenci z badanej grupy pochodzili z Polski (100%). Większość z nich była mieszkańcami miast: wojewódzkich (27%), powiatowych (22%), gminnych (16%) lub małych (11%); niemal jedna czwarta ankietowanych (18%) jako miejsce zamieszkania wskazała Warszawę, natomiast 7% mieszkało na wsi.

Wśród ankietowanych wszyscy uzyskali wykształcenie wyższe niż podstawowe. Najliczniejsze grupy stanowiły osoby z wykształceniem wyższym (38%) i zawodowym (28%). Dodatkowo wyróżniono respondentów, których wykształcenie (zawsze wyższe) związane było z medycyną – grupa ta stanowiła 8% badanych.

Sytuacja zawodowa badanych była zróżnicowana. Ponad połowa z nich (55%) to osoby pracujące, 32% nie pracowało i opiekowało się dzieckiem, 5% studiowało. Pozostała grupa to emeryci i renciści (8%).

Ankietowani dysponowali niejednorodną wiedzą o chorobie swoich dzieci. Wiedzę tę w kategoriach pozytywnych ujmowało 30% uczestników badania – jako bardzo dobrą oceniało ją 10%, jako dobrą – 20%. Posiadane informacje jako dostateczne szacowało 21%, jako ogólne – 21%. Natomiast największa grupa ankietowanych sądziła, że ich wiedza o SMA jest niewystarczająca (28%) (rycina 40).



**Rycina 40.** Własna ocena wiedzy rodziców na temat choroby dziecka.

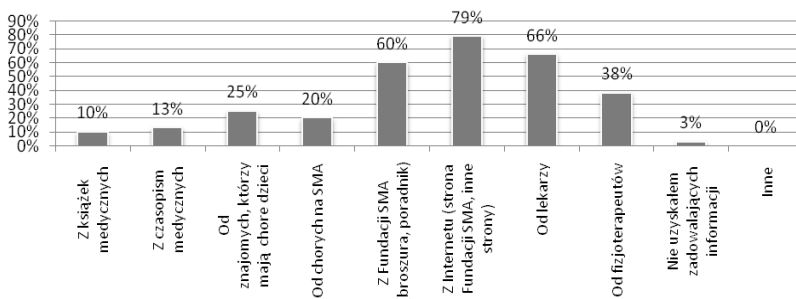
Źródło: opracowanie własne.

Należy podkreślić, że niemal wszyscy (96%) respondenci byli zainteresowani poszerzaniem wiedzy o chorobie dziecka.

Rodzice dzieci chorych na SMA, biorący udział w badaniu, jako źródła wiedzy o chorobie wskazywali dziewięć wymienionych w formularzu kategorii, nikt z ankietowanych nie wybrał opcji „inne”. Najpowszechniejszym źródłem wiedzy okazał się Internet – wskazało go 79% respondentów. Pozostałe źródła można podzielić na:

- 1) pracowników medycznych: lekarzy (66%) i fizjoterapeutów (38%);
- 2) publikacje medyczne: książki (10%), czasopisma (13%); do tej kategorii zaliczały się także informacje pochodzące z Fundacji SMA, która opracowała i wydała broszurę informacyjną dla nowo zdiagnozowanych rodzin i poradnik postępowania z pacjentami z najcięższą postacią choroby;
- 3) osoby związane z SMA: inni rodzice chorych dzieci (25%), sami chorzy (20%).

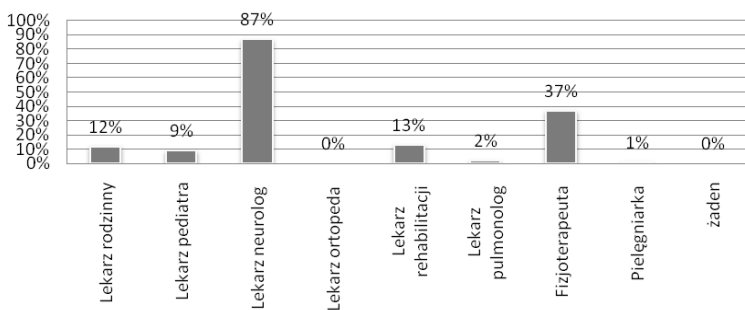
Informacji, które byłyby zadowalające z żadnego z tych źródeł nie otrzymało 3% ankietowanych (rycina 41).



**Rycina 41.** Źródła wiedzy o chorobie.

Źródło: opracowanie własne.

Jako pracownicy służby zdrowia, którzy przykazywali rodzicom najwięcej informacji, wskazywani byli: lekarz neurolog (87%) i fizjoterapeuta (37%). Pewnych informacji udzielali lekarze pulmonolodzy (2%), pediatri (9%), lekarze rodzinni (12%), lekarze rehabilitacji (13%). Żadnych informacji badani nie uzyskiwali od ortopedów. Niewiele mogli się też dowiedzieć od pielęgniarek (rycina 42).

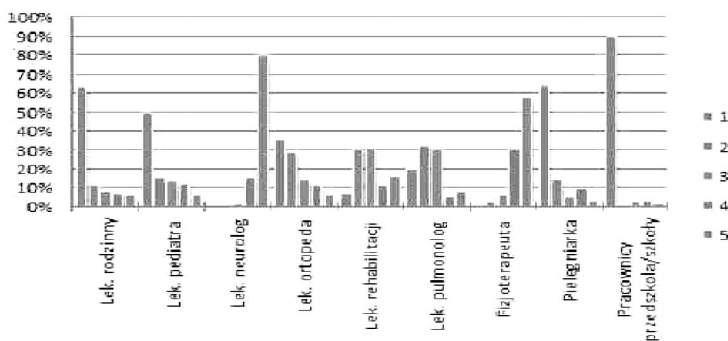


**Rycina 42.** Pracownicy służby zdrowia, którzy przekazali najwięcej informacji o SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Wiedzę specjalistów, z którymi rodzice mieli do czynienia w związku z chorobą swoich dzieci, oceniali oni w pięciostopniowej skali, w której „1” było oceną najniższą, a „5” najwyższą.

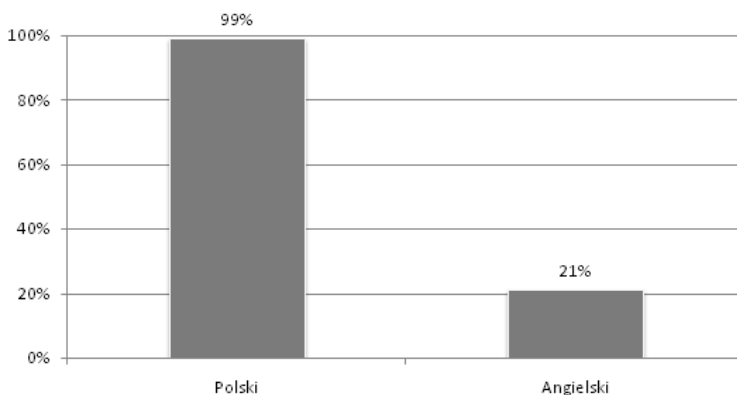
Najwięcej ocen „1” otrzymali: lekarz rodzinny (64%), pediatra (50%), lekarz ortopeda (36%), pielęgniarka (65%); najwięcej ocen „2” uzyskał pulmonolog (33%); najwięcej ocen „3” odnotowano przy odpowiedzi lekarz rehabilitacji (32%). Z kolei najwięcej ocen „5” otrzymali: neurolog (80%), fizjoterapeuta (58%). Ponadto, wiedza pracowników przedszkoli i szkół, do których uczęszczały dzieci z SMA, została przez rodziców oceniona na „1” (rycina 43).



**Rycina 43.** Ocena wiedzy o SMA wśród specjalistów, z którymi mieli do czynienia rodzice.  
Źródło: opracowanie własne.

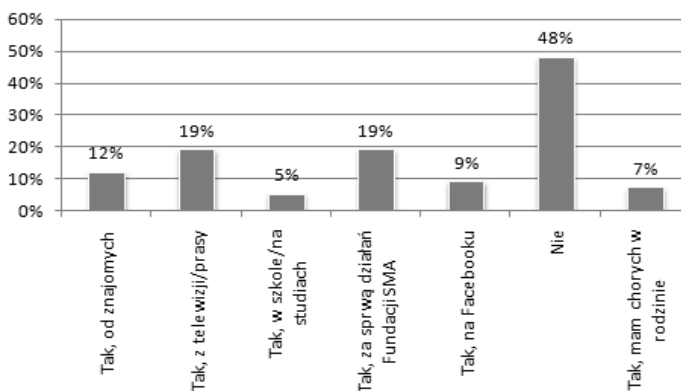
Rodzice czytali o SMA przede wszystkim w języku polskim (99%), niektórzy z nich pozyskiwali także informacje w języku angielskim (21%) (rycina 44).

Zanim zdiagnozowano ich dziecko, 48% rodziców nie słyszało o chorobie takiej jak rdzeniowy zanik mięśni. Pozostali zetknęli się z informacjami o tym schorzeniu za sprawą działań Fundacji SMA (19%), dzięki telewizji i prasie (19%) lub przez znajomych (12%), a także przez facebook (9%). Dla 5% badanych wiedza ta dostępna była za pośrednictwem szkoły czy uczelni, do których uczęszczali (5%). Z kolei 7% ankietowanych miało do czynienia z SMA, ponieważ w ich rodzinach są chorzy z takim rozpoznaniem (7%) (rycina 45).



**Rycina 44.** Język, w jakim czytano o SMA.

Źródło: opracowanie własne.

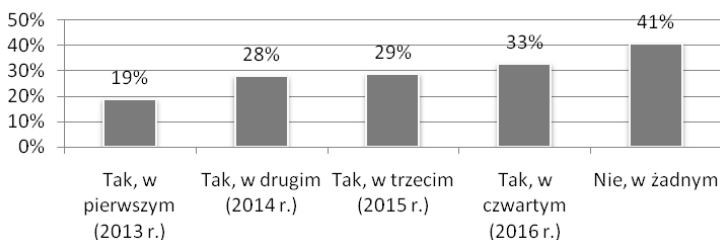


**Rycina 45.** Wiedza o SMA przed zdiagnozowaniem.

Źródło: opracowanie własne.

Spśród ankietowanych 41% nie uczestniczyło w żadnym z *Weekendów ze SMA-kiem*. Pozostali uczestniczyli w którymś z czterech spotkań: w pierwszym (2013 r.) – 19%, w drugim (2014 r.) – 28%; w trzecim (2015 r.) – 29%; w czwartym (2016 r.) – 33% (rycina 46).

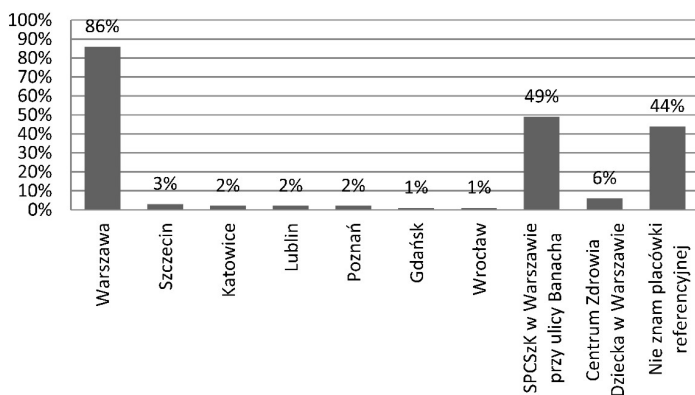




**Rycina 46.** Uczestnictwo w *Weekendach ze SMA-kiem*.

Źródło: opracowanie własne.

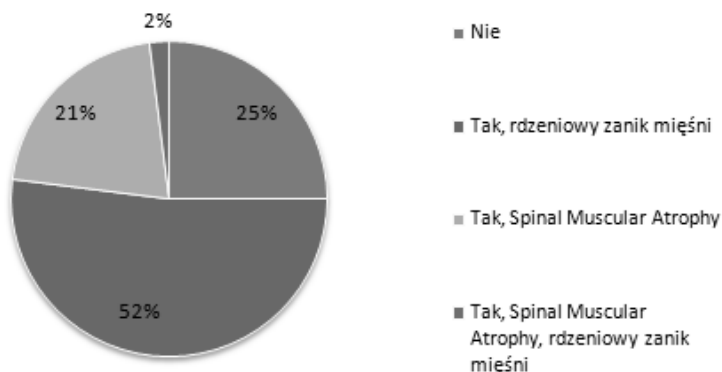
Zdecydowaną większość dzieci zdiagnozowano w Warszawie (86%). Pozostałe rozpoznania postawiono w: Szczecinie, Katowicach, Lublinie, Poznaniu, Gdańsku, Wrocławiu. Jako polską placówkę referencyjną zajmującą się SMA wskazywano – stosując różne, ale pozwalające zidentyfikować to miejsce, określenia – Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny w Warszawie przy ulicy Banacha (49%) lub Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie (6%). Takiej placówki nie potrafiło wskazać 44% ankietowanych (rycina 47).



**Rycina 47.** Miejsce zdiagnozowania SMA.

Źródło: Opracowanie własne.

Wśród ankietowanych 75% twierdziło, że potrafi wyjaśnić skrót SMA, co też czynili następująco: ponad połowa podawała polską nazwę *rdzeniowy zanik mięśni* (52%), nieco ponad jedna piąta rozwijała anglojęzyczną nazwę *Spinal Muscular Atrophy* (21%), a 2% z nich podawało natomiast oba rozwinięcia (rycina 48).

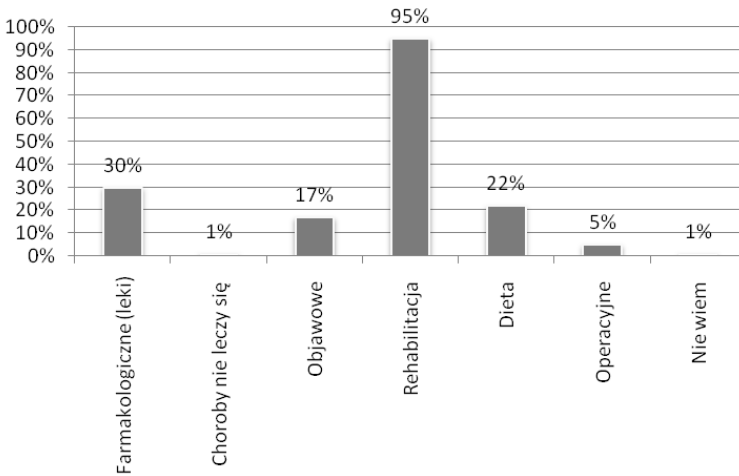


**Rycina 48.** Umiejętność wyjaśnienia skrótu SMA.

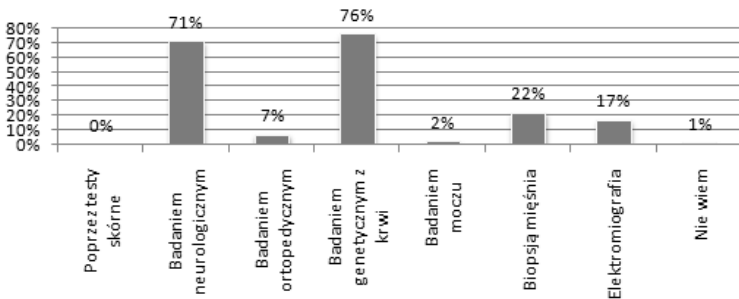
Źródło: opracowanie własne.

Jako powszechne postępowanie terapeutyczne dla dzieci z SMA rodzice wskazywali: rehabilitację (95%), farmakoterapię (30%), dietę (22%), leczenie objawowe (17%), leczenie operacyjne (5%). Natomiast 1% respondentów uważało, że obecnie choroby nie leczy się. Nic o dostępnym postępowaniu terapeutycznym nie wiedział także 1% ankietowanych (rycina 49).

W zakresie wykonywanej w kierunku SMA diagnostyki ankietowani wskazywali: badanie genetyczne z krwi (76%), badanie neurologiczne (71%), biopsję mięśnia (22%), elektromiografię (17%), badanie ortopedyczne (7%), badanie moczu (2%). Nic o diagnostyce nie wiedział 1% respondentów (rycina 50).

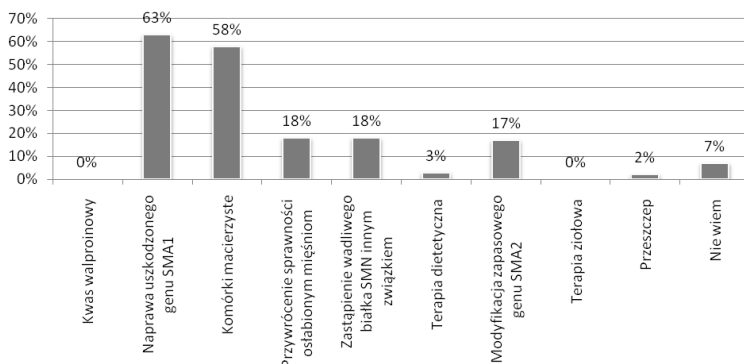


**Rycina 49.** Znajomość powszechnie dostępnego obecnie postępowania terapeutyczne.  
Źródło: opracowanie własne.



**Rycina 50.** Znajomość sposobu diagnozowania SMA.  
Źródło: opracowanie własne.

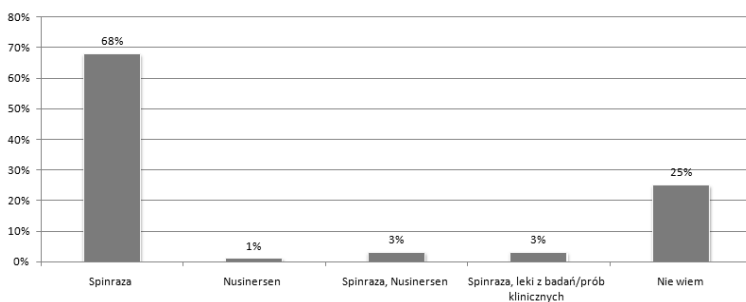
Ankietowani byli zdania, że w przyszłości wprowadzone zostaną terapie takie jak: naprawa uszkodzonego genu *SMN1* (63%), komórki macierzyste (58%), przywrócenie sprawności osłabionym mięśniom (18%), zastąpienie wadliwego białka SMN innym związkem (18%), modyfikacja zapasowego genu *SMN2* (17%), terapia dietetyczna (3%), przeszczep (2%). Natomiast 7% respondentów nie wiedziało o planowanych terapiach (rycina 51).



**Rycina 51.** Znajomość terapii, które zostaną wprowadzone w przyszłości.

Źródło: opracowanie własne.

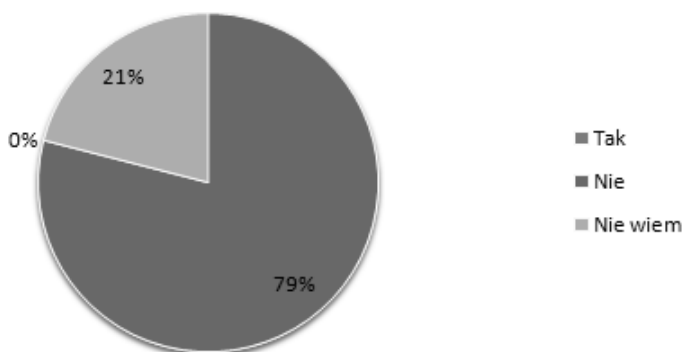
Z badań wynika, że 75% ankietowanych potrafiło wskazać nazwę leku stosowanego w leczeniu SMA – 68% z nich posługiwało się nazwą Spinraza, 1% – nusinersen, a 3% podawało obie nazwy. Spinrazę wraz z innymi lekami z prób klinicznych wskazywało 3% ankietowanych (rycina 52).



**Rycina 52.** Znajomość nazwy pierwszego leku na SMA.

Źródło: opracowanie własne.

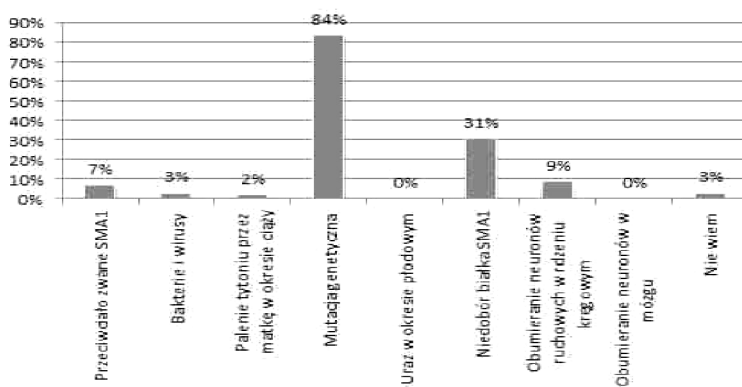
Według 79% respondentów choroba nie jest dziedziczna, pozostali nie znali odpowiedzi na to pytanie (rycina 53).



**Rycina 53.** Znajomość sposobu dziedziczenia SMA.

Źródło: opracowanie własne.

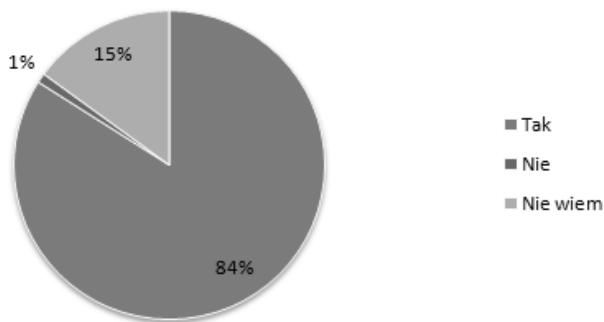
Zdaniem uczestników badania, SMA wywoływane jest przez: mutację genetyczną (84%), niedobór białka *SMN1* (31%), obumieranie neuronów w rdzeniu kręgowym (9%). Nieliczni wskazywali jako przyczynę choroby: przeciwciała zwane SMA1 (7%), bakterie i wirusy (3%), palenie tytoniu przez matkę w okresie ciąży (2%). Czynnikiem prowadzących do rozwinięcia choroby nie znało 3% ankietowanych (rycina 54).



**Rycina 54.** Znajomość przyczyn SMA.

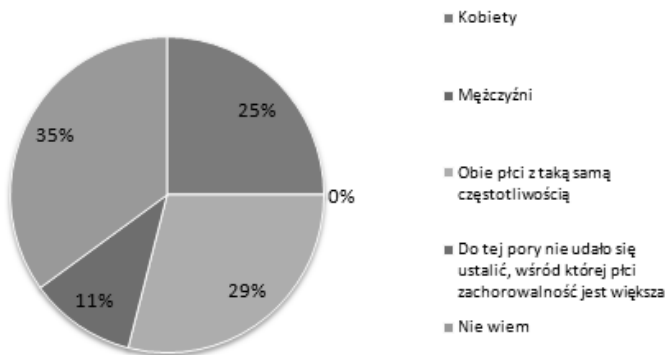
Źródło: opracowanie własne.

Badania pokazały, że 84% respondentów uważało, że choroba może występować u dorosłych, 1% twierdziło przeciwnie, pozostali nie znali odpowiedzi na to pytanie (15%) (rycina 55).



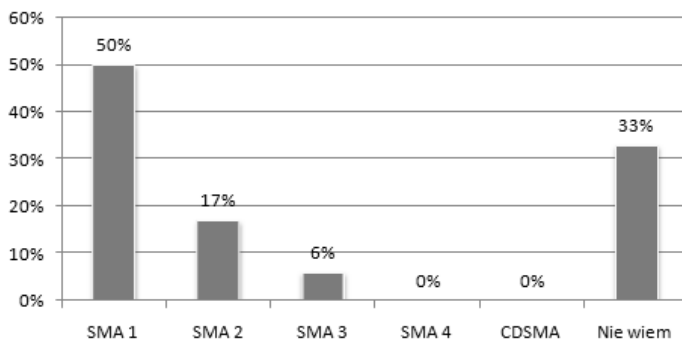
**Rycina 55.** Znajomość wieku wystąpienia objawów choroby.  
Źródło: opracowanie własne.

Jako płeć bardziej narażoną na zachorowanie ankietowani wskazywali kobiety (25%). Zdaniem 29% badanych obie płcie chorują z taką samą częstotliwością, a według 11% dotychczas nie udało się tego ustalić. Największy odsetek badanych (35%) nie wiedział, jaka jest odpowiedź (rycina 56).



**Rycina 56.** Znajomość zależności między płcią a częstością zachorowań.  
Źródło: opracowanie własne.

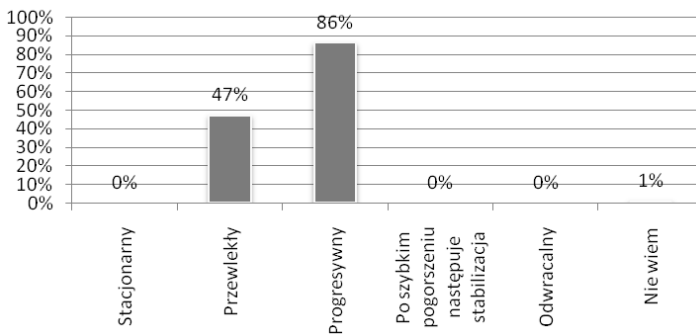
Połowa ankietyowanych jako najczęstszą postać choroby podawała SMA 1; w dalszej kolejności wskazywane były: SMA 2 (17%), SMA 3 (6%). Nieco ponad jedna trzecia uczestników badania nie wiedziała, którą postać wskazać jako występującą najczęściej (33%) (rycina 57).



**Rycina 57.** Znajomość najpowszechniejszego typu choroby.

Źródło: opracowanie własne.

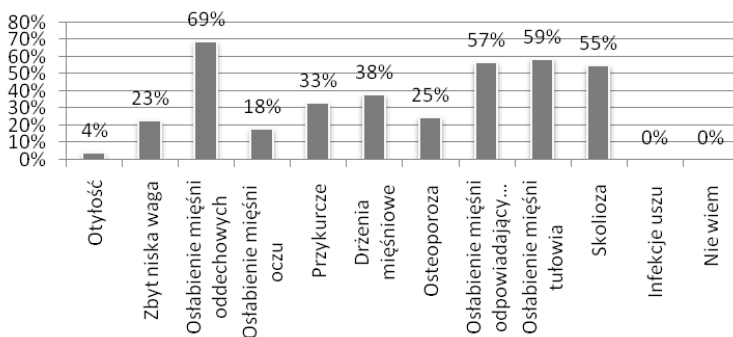
Przebieg choroby większość ankietyowanych uważała za progresywny (86%) i przewlekły (47%) (rycina 58).



**Rycina 58.** Znajomość tempa rozwoju choroby.

Źródło: opracowanie własne.

Do największych problemów zdrowotnych dzieci z SMA ponad połowa ankietowanych zaliczyła: osłabienie mięśni – oddechowych (69%), tułowia (59%), odpowiadających za połykanie (57%), a także skoliozę (55%). Na dalszych pozycjach wymieniono: drżenia mięśniowe (38%), przykurcze (33%), osteoporozę (25%), zbyt niską wagę (23%), otyłość (4%) (rycina 59).

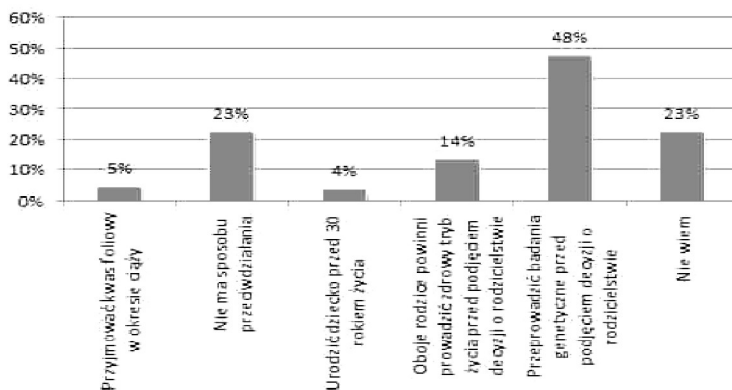


**Rycina 59.** Największe problemy zdrowotne dzieci z SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Prawie połowa ankietowanych (48%) uważała, że by zapobiec zachorowaniu dziecka na SMA należy wykonać testy genetyczne w tym kierunku przed podjęciem decyzji o rodzicielstwie. Z kolei 23% sądziło, że nie ma sposobu przeciwdziałania zachorowaniu. Natomiast 14% ankietowanych było przekonanych, że profilaktycznie będzie działało prowadzenie zdrowego trybu życia przez osoby planujące powiększenie rodziny, dla 5% działanie takie miałyby przyjmowanie kwasu foliowego w czasie ciąży, a dla 4% – macierzyństwo przed 30 rokiem życia (rycina 60).





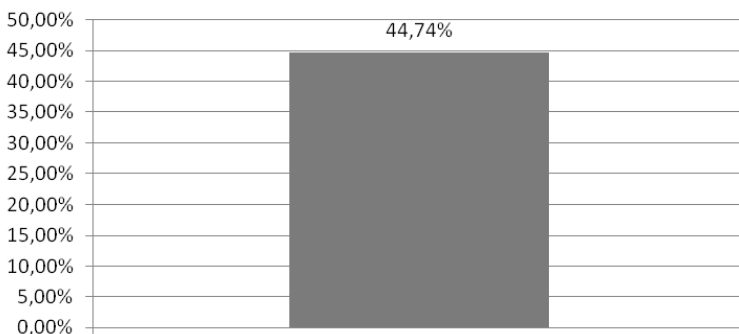
**Rycina 60.** Znajomość profilaktyki SMA.

Źródło: opracowanie własne.

W punktowanej części ankiety respondenci uzyskiwali średnio 13,87 punktów na 31 możliwych (44,7%). Najwyższy uzyskany wynik to 28 punktów (90,32%), a najniższy – 5 punktów (16,13%).

### 3. Omówienie wyników

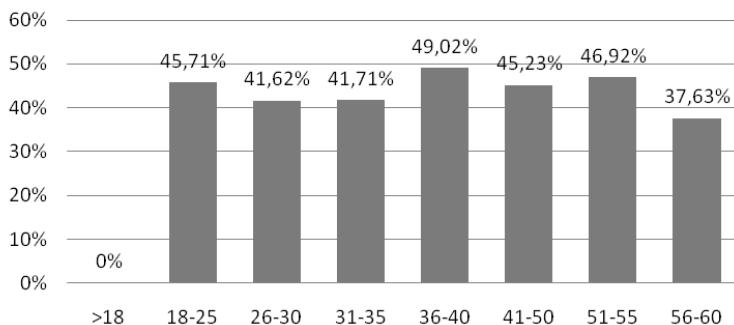
By określić wiedzę rodziców o SMA jako chorobie ich dzieci, należy porównać ich deklaratywne odpowiedzi z wynikami uzyskanymi w testowej części ankiety. Prawie jedna trzecia badanych swoją wiedzę uznała za „bardzo dobrą” i niemal tyle samo sądziło, że jest ona „niewystarczająca”. Anketowani średnio uzyskiwali w części testowej 13,87 na 31 punktów, a więc mniej niż 50%, co sugeruje, że ogólna wiedza jest jednak „niewystarczająca”.



**Rycina 61.** Średnia punktów uzyskiwanych przez respondentów.

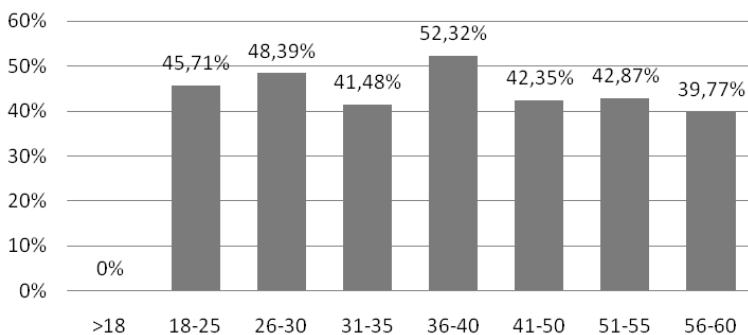
Źródło: opracowanie własne.

Najwyższe wyniki – 49% poprawnych odpowiedzi uzyskiwali anketowani w grupie wiekowej 36–40 lat (rycina 62).



**Rycina 62.** Średnia punktów uzyskiwanych przez poszczególne grupy wiekowe.

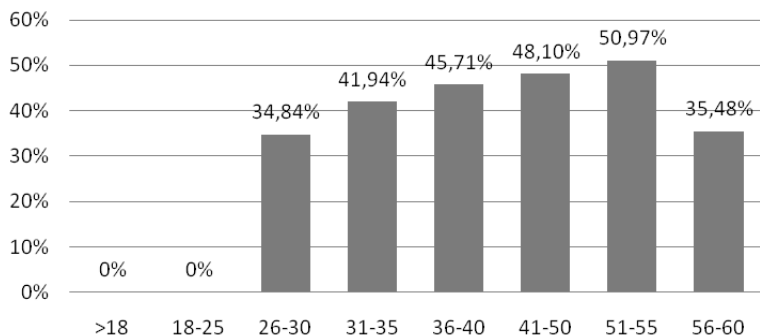
Źródło: opracowanie własne.



**Rycina 63.** Średnia punktów w grupie kobiet z podziałem na grupy wiekowe.

Źródło: opracowanie własne.

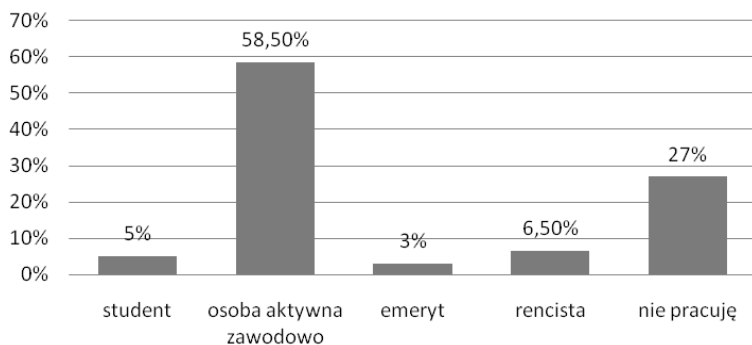
Wyższe wyniki uzyskały kobiety – 44,69%, mężczyźni – 42,84%. W grupie kobiet wynik powyżej średniej odnotowano w przedziale wiekowym 36–40 lat (52,32%), a w grupie mężczyzn – w przedziale 51–55 lat (50,97%) (rycina 63, rycina 64).



**Rycina 64.** Średnia punktów w grupie mężczyzn z podziałem na grupy wiekowe.

Źródło: opracowanie własne.

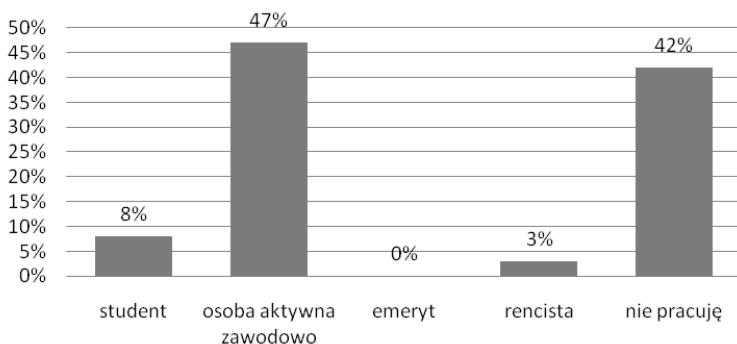
Wśród respondentów najwyższe wyniki, powyżej średniej, uzyskiwały osoby aktywne zawodowo (58,5%). Z kolei najniższe wyniki osiągały osoby emerytowane (3%) (rycina 65).



**Rycina 65.** Średnia punktów a sytuacja zawodowa respondentów.

Źródło: opracowanie własne.

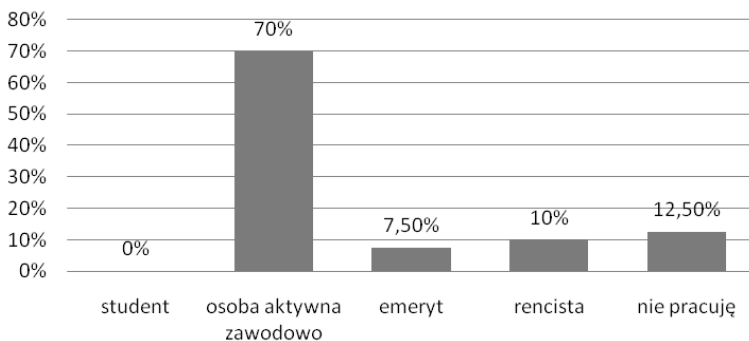
Więcej poprawnych odpowiedzi udzielali aktywni zawodowo mężczyźni (70%), podczas gdy odsetek ten wśród kobiet wynosił ponad dwadzieścia punktów procentowych mniej (47%) (rycina 66, rycina 67).



**Rycina 66.** Średni poziom wiedzy wśród kobiet a ich sytuacja zawodowa.

Źródło: opracowanie własne.

Wśród osób z wykształceniem związanym z medycyną lepiej wypadali mężczyźni, którzy osiągnęli wynik na poziomie 77,42%, kobiety zaś 75%. Respondenci z tej grupy wykształceniowej mają więc porównywalną wiedzę, ale zdecydowanie wyższą niż wiedza ogółu badanych.

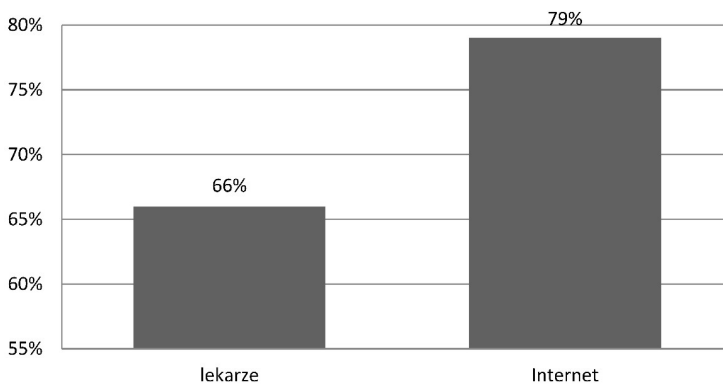


**Rycina 67.** Średni poziom wiedzy wśród mężczyzn a ich sytuacja zawodowa.

Źródło: opracowanie własne

Rdzeniowy zanik mięśni jako rzadka jednostka chorobowa nie był znany prawie połowie rodziców (48%), zanim schorzenia tego nie rozpoznano u ich dziecka; chorobę tę ze względów rodzinnych znało 7% ankietowanych.

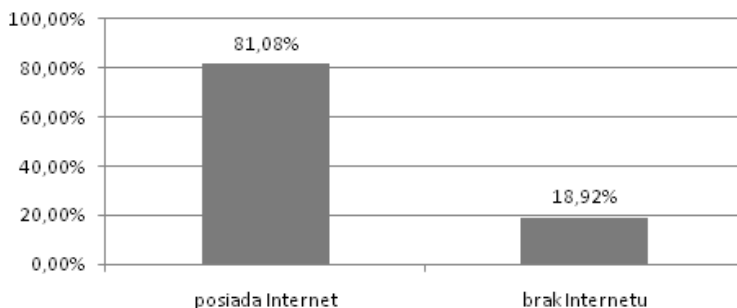
Dla rodziców głównym źródłem wiedzy o SMA był Internet (79%) oraz lekarze (66%) (rycina 68).



**Rycina 68.** Główne źródła wiedzy o SMA.

Źródło: opracowanie własne.

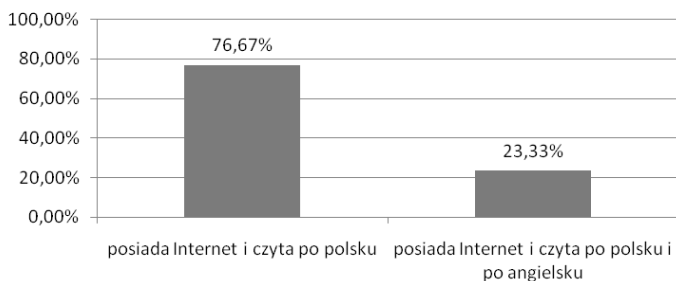
Z pozyskanych danych wynika, że Internet był głównym źródłem wiedzy o chorobie dla 81,08% mężczyzn mieszkających w mieście (rycina 69).



**Rycina 69.** Korzystanie z Internetu jako źródła wiedzy przez mężczyzn mieszkających w mieście.

Źródło: opracowanie własne.

Wśród tych ankietowanych 76,67% czytało o SMA w języku polskim, a 23,33% po polsku i po angielsku (rycina 70).

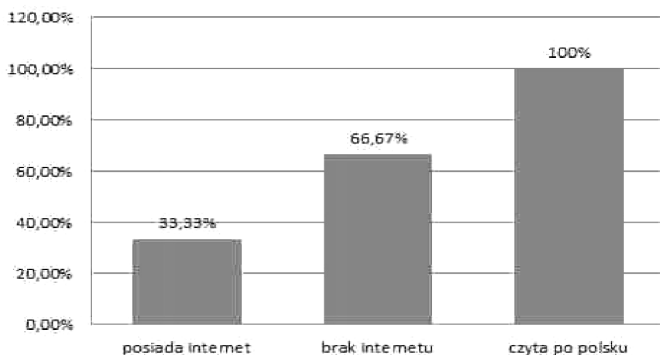


**Rycina 70.** Pozyskiwanie wiedzy o SMA z Internetu wśród mężczyzn mieszkających w mieście a język, w jakim czytają.

Źródło: opracowanie własne.

Natomiast źródła inne niż internetowe były przez 71,43% mężczyzn mieszkających w miastach czytane w języku polskim, przez 14,29% w języku polskim i angielskim.

Z kolei 100% mężczyzn mieszkających na wsi czytało wyłącznie w języku polskim. Dla niecałych 40% z nich Internet był głównym źródłem wiedzy o SMA (rycina 71).

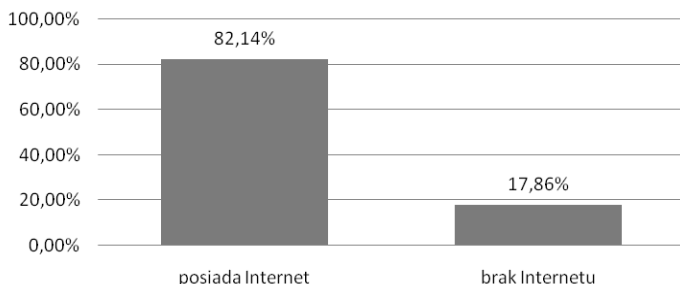


**Rycina 71.** Pozyskiwanie wiedzy o SMA z Internetu wśród mężczyzn mieszkających na wsi a język, w jakim czytają.

Źródło: opracowanie własne.

W grupie kobiet 82,14% ankietowanych korzystało z Internetu jako źródła wiedzy o chorobie dziecka. Wśród respondentek

wskazujących to źródło informacji, 71,74% czytało po polsku, 23,91% po polsku i po angielsku, a 4,35% po angielsku (rycina 72).

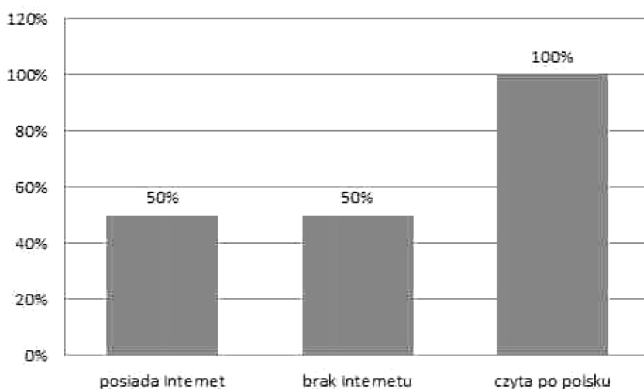


**Rycina 72.** Internet jako źródło wiedzy w grupie kobiet.

Źródło: opracowanie własne.

Wszystkie uczestniczki badania, które nie wskazywały Internetu jako źródła wiedzy o SMA, czytały o chorobie wyłącznie w języku polskim.

Spśród mieszkanek wsi 50% korzystało z Internetu w celu pozyskania wiedzy o chorobie dziecka, dla wszystkich językiem pozyskiwania informacji jest język polski (rycina 73).



**Rycina 73.** Pozyskiwanie wiedzy o SMA z Internetu wśród kobiet mieszkających na wsi a język, w jakim czytają.

Źródło: opracowanie własne.



Korzystanie z zagranicznych serwisów dostępnych online wiąże się często z barierą języka – niemal wszyscy badani deklARowali, że czytają o SMA w języku polskim (99%), ale tylko nieco ponad jedna piąta w języku angielskim (21%). Wiąże się to z wykształceniem – w obcym języku czyta 43,9% osób posiadających wyższe wykształcenie.

Kwestie językowe wiążą się także z umiejętnością wyjaśniania powszechnie przyjętego w nomenklaturze medycznej anglojęzycznego skrótu SMA. Trzy czwarte uczestników badania deklARowało, że potrafi ten skrót rozwinąć, ale tylko jedna piąta (21%) podawała pełną anglojęzyczną nazwę, podczas gdy nieco ponad połowa (52%) zapisywała polskojęzyczny odpowiednik.

Zdaniem ankietowanych rodziców, najbardziej kompetentni w zakresie wiedzy o SMA są neuropedagodzy – 87% respondentów uważało, że uzyskało od nich najwięcej informacji. Najwyższą w pięciostopniowej skali wiedzę przypisało im 80% badanych. Nisko ocenione zostały kompetencje pediatrów w tym zakresie – merytoryczną wiedzę uzyskało od nich tylko 9% respondentów. Ankietowani rodzice jako niską ocenili także wiedzę pielęgniarek.

Ważnym źródłem wiedzy o SMA są z kolei dla dwóch trzecich ankietowanych działania Fundacji SMA. Można je podzielić na te prowadzone za pośrednictwem Internetu, jak akcje społecznościowe czy dostępne w sieci publikacje, a także działania „na żywo”, czyli konferencje *Weekend ze SMA-kim*. To naukowo-szkoleniowe spotkanie cieszy się coraz większą popularnością w społeczności osób związanych z SMA – w roku 2016 uczestniczyła w nim ponad jedna trzecia respondentów.

Jako najpowszechniej wdrażane postępowanie terapeutyczne wskazywana była rehabilitacja (95%). Drugim w kolejności postępowaniem terapeutycznym była, według 30% respondentów, farmakoterapia. W świadomości ankietowanych najbardziej obiecujące w przyszłości terapie opierać się będą na usunięciu przyczyny choroby. Ich zdaniem mutację genetyczną powinna zniwe-

lować naprawa uszkodzonego genu lub modyfikacja zapasowego genu *SMN2*, niedobór białka *SMN1* – zastąpienie białka *SMN* innym związkiem, a skutek obumierania neuronów w rdzeniu kręgowym znieść powinno przywrócenie mięśniom utraconej sprawności. Te kierunki terapeutyczne zna odpowiednio: 68% kobiet i 52,5% mężczyzn; 22% kobiet i 10% mężczyzn; 18% kobiet i 17,5% mężczyzn; 22% kobiet i 12,5% mężczyzn.

W wyniku tego typu oddziaływań leczniczych, ograniczone zostaną największe problemy zdrowotne chorych z SMA – osłabienie mięśni, skolioza, drżenia mięśniowe, przykurcze, osteoporoza, niewłaściwa waga. Właściwą wiedzą na temat wymienianych wyżej, istotnych zagrożeń zdrowotnych dla chorych z SMA dysponowało nie więcej niż 69% respondentów.

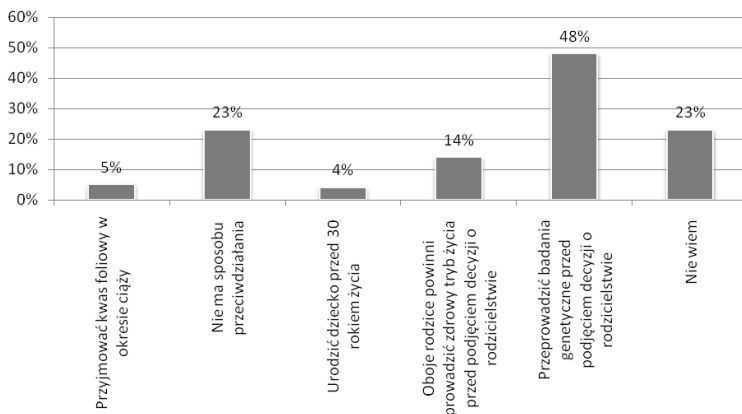
Należy zaznaczyć, że ponad połowa ankietowanych (58%) uważała terapię komórkami macierzystymi o niepotwierdzonych naukowo efektach w przypadku pacjentów z SMA za istotną na tyle, by z niej skorzystać.

Jeśli chodzi o SMA, w Polsce funkcjonuje tylko jeden ośrodek referencyjny, którym jest Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny przy ulicy Banacha w Warszawie – taki status placówki tej przypisała prawie połowa respondentów (49%). To tam zdiagnozowano ponad cztery piąte (86%) dzieci ankietowanych osób. Którąś z wiodących metod diagnostycznych (badanie genetyczne, badanie neurologiczne) wskazywało odpowiednio 67% i 71%. Zdecydowanie mniejszy odsetek badanych wskazał biopsję mięśnia (22%) oraz elektromiografię (17%), co – jak można przypuszczać – wynika z tego, że obecnie odchodzi się od wykonywania tych badań na rzecz badania genetycznego. Ogólnie wiedzę o diagnostyce SMA posiadało 46,5% badanych.

Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą genetyczną, o czym wiedziało 79% ankietowanych. Świadomość tego, że nie można przeciwdziałać zachorowaniu miało 23% ankietowanych. Jednak 48% sądziło, że przeprowadzenie badania genetycznego przed

podjęciem decyzji o planowaniu rodziny jest formą profilaktyki (rycina 74), co nie jest zgodne z prawdą – przeprowadzenie takiego badania nie zapobiega zachorowaniu, a wyeliminowaniu możliwości poczęcia dziecka, w którego puli genetycznej mogłaby wystąpić mutacja genetyczna odpowiedzialna za wystąpienie choroby. Należy dodać, że można także wykonać badania prenatalne w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, kiedy matka już spodziewa się potomka.

Choroba może ujawnić się w różnym wieku, także dorosłym, choć najczęściej występuje postać dziecięca, SMA1, u obu płci z porównywalną częstotliwością, co jest oczywiste odpowiednio dla 84%, 50% i 29% uczestników badania.



**Rycina 74.** Przeciwdziałanie zachorowaniu na SMA.

Źródło: opracowanie własne.

Średnie wyniki uzyskiwane w odniesieniu do poszczególnych obszarów badanej wiedzy dotyczącej SMA zebrano w poniższej tabeli.

**Tabela 4.** Średnie wyniki w procentach, uzyskiwane w odniesieniu do poszczególnych obszarów wiedzy o SMA.

<b>Obszar wiedzy</b>	<b>Uzyskany wynik</b>
<b>Diagnostyka</b>	46,5%
<b>Leczenie</b>	53%
<b>Epidemiologia</b>	57,37%
<b>Etiologia</b>	41,33%;
<b>Profilaktyka</b>	23%

Źródło: opracowanie własne.

Analiza wyników uzyskanych przez respondentów pokazała, że najczęściej wiedzą oni o epidemiologii SMA oraz o leczeniu choroby (średnie wyniki powyżej 50% punktów możliwych do uzyskania), nieco mniej o diagnostyce i etiologii, a najmniej o profilaktyce (średnio 23% punktów).

Podsumowując, należy stwierdzić, że wiedza rodziców dzieci chorych na SMA o tej jednostce chorobowej jest niedostateczna – uzyskują oni średnio poniżej 50% poprawnych odpowiedzi.

## 4. Dyskusja

Dotychczas prowadzono wiele badań poświęconych wiedzy rodziców o chorobie swoich dzieci, dotyczyły one jednak schorzeń, które można określić jako powszechne, jak astma oskrzelowa [175], alergię pokarmowe [176], wady serca [177] czy kwestii związanych z aspektami zdrowotnymi szczepienia [178]. W pracach tego typu poza poziomem wiedzy rodziców, opisywane były często także ich postawy, sposoby radzenia sobie z dystresem powodowanym przez przewlekłą chorobę członka rodziny, między innymi chorobę psychiczną [179].

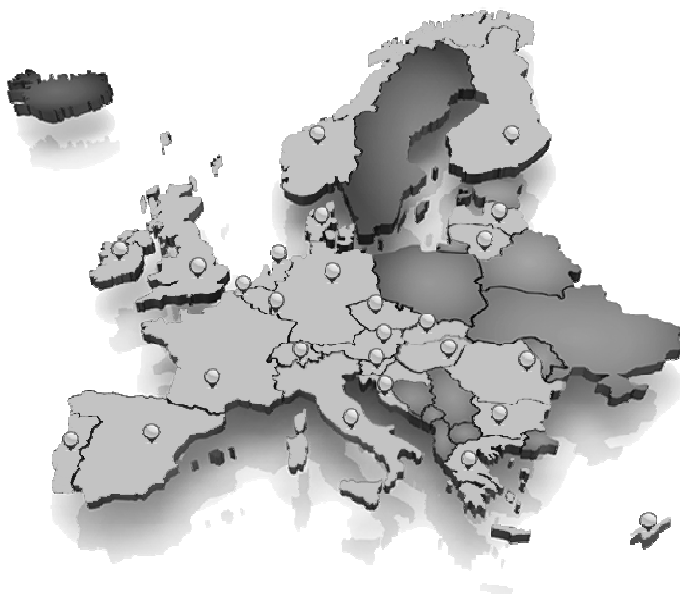
Jeśli chodzi o choroby rzadkie, badano wiedzę na ich temat wśród studentów kierunków związanych z ochroną zdrowia [180], pediatrów [181]; analizowano także europejską świadomość społeczną w tym zakresie [45, 46].

Ze względu na to, że na ogół niewielu jest chorych z daną chorobą rzadką, badania wiedzy na temat poszczególnych schorzeń wśród rodziców chorych dzieci są niemiarodajne – niekiedy bywa tak, że daną jednostkę chorobową rozpoznaje się u jednego pacjenta w kraju bądź u kilku na świecie. Jednak częstotliwość występowania SMA pozwoliła na przeprowadzenie badania oceniającego poziom stresu i działania, jakie rodzice dzieci i młodzieży z SMA podejmują, by mu sprostać [100], a także na opisanie opieki nad takimi pacjentami w Polsce z uwzględnieniem działań dedykowanej im organizacji pacjenckiej [152].

Ujmując rzecz ogólnie, można stwierdzić, że społeczna wiedza o rzadkich chorobach jest nieznaczną – nie słyszało o nich bowiem 43% Polaków i 40% pytanym mieszkańców UE, a do czynienia z nią miało w rodzinach i wśród znajomych odpowiednio 30% respondentów z UE i 22% z Polski [46]. Z innych badań wynika, że Polacy znają (potrafią wymienić) najczęściej diagnozowane spośród chorób rzadkich – zespół Turnera, fenylketonurię czy mukowiscydozę [47].

Podnoszenie świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich jest jednym z zadań ujętych w dokumencie *Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa*, ponieważ to jej niski poziom prowadzi do wyobcowania chorych i społecznego wykluczenia ich rodzin, a także do braku zrozumienia ze strony lekarzy [56]. Opracowanie Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich jest w krajach Unii Europejskiej obligatoryjne, choć nie jest procesem zakończonym. Dotychczas programy tego typu opracowało dwadzieścia sześć państw europejskich (rycina 75) – nie ma wśród nich Polski, choć prace nad dokumentem trwają od roku 2008 – zostały one opisane w poświęconej Polsce części *Raportu Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich* [57].

Raport zwraca uwagę na rolę Internetu jako skarbnicy wiedzy o chorobach rzadkich, także dlatego, że obecnie medium to inkluduje materiały piśmiennicze – większość renomowanych, szczególnie anglojęzycznych zasobów czasopiśmienniczych i książkowych, dostępna jest online, a także pozostałe media (jak telewizja) swoje materiały również udostępnia za pośrednictwem stron internetowych. Oznacza to, że odpowiedzi wskazujące takie źródła wiedzy jak publikacje medyczne (23%), mogłyby być włączone do tej kategorii. Podobnie jak odpowiedzi wskazujące rodziców innych chorych i samych chorych (45%), jeśli weźmie się pod uwagę media społecznościowe jako sposób przekazu wiedzy i zawierania znajomości w kręgach osób związanych z chorobami rzadkimi [57].



**Rycina 75.** Stan implementacji Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich w państwach europejskich.

Źródło: <http://www.europlanproject.eu/NationalPlans?idMap=2> [dostęp: 12.01.2019 r.].

Z badań wynika, że w przypadku chorób rzadkich, do których zalicza się SMA, to właśnie media dostarczają wiedzy ponad jednej trzeciej osób, chcących dowiedzieć się czegoś na ich temat – odnosi się to do 37% mieszkańców Polski i 35% mieszkańców UE [45, 46]. Znaczenie Internetu w pozyskiwaniu wiedzy przez rodziców pokazały także badania poświęcone innym chorobom [176].

Wiąże się to z powszechnym zjawiskiem, określanym jako „fenomen dr Google” [91]. Specjaliści wyjaśniają zjawisko to jako zwrot opinii publicznej w stronę Internetu jako dostarczyciela informacji na tematy związane ze zdrowiem. Analizy przeprowadzone w Stanach Zjednoczonych pokazują, że 59% dorosłych Amerykanów poszukiwało online informacji o chorobach i leczeniu, 18% za pośrednictwem Internetu odbierało i konsultowało

wyniki swoich badań czy swoje objawy, a 29% poszukiwało informacji o dolegliwościach znanych im osób [91]. Warto dodać, że 75% osób bez wykształcenia medycznego poszukiwało informacji w profesjonalnych serwisach medycznych, opisując je później jako kompletne i kompleksowe (80%). Oczywiście jest, że jakość, wartość merytoryczna i zakres informacji znajdujących online są różne, tak jak ich percepcja, zależna między innymi od wykształcenia, co sprawia, że statystyczni użytkownicy Internetu określają znajdowane tam informacje pod względem merytorycznym jako: sprzeczne (76%), mylące (27%), a pod względem ilościowym jako przytłaczające (31%) [91].

W tym kontekście istotne jest to, że rekomendacje dotyczące kształtu *Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich* zawierają postulat stworzenia przy współudziale specjalistów oraz organizacji pozarządowych ogólnopolskiej internetowej platformy wiedzy o chorobach rzadkich. Aktualnie rekomendowanym źródłem wiedzy o chorobach rzadkich jest baza Orphanet zawierająca: rejestr chorób rzadkich [182], będący encyklopedyczną klasyfikacją chorób rzadkich wraz ze wskazaniem genów odpowiedzialnych za powstanie schorzenia, spis dostępnych leków sierocych, spis zarejestrowanych organizacji pacjenckich, spis specjalistów, placówek leczniczych i jednostek referencyjnych, a także laboratoriów zapewniających diagnostykę genetyczną i molekularną, dane trwających badań klinicznych, projektów naukowych, jak również zbiór tematycznych raportów *Orphanet Report Series*.

Wśród polskich badaczy panuje przekonanie głoszące, że po zdiagnozowaniu choroby rzadkiej „Rodziny szukają rozpaczliwie jakichkolwiek możliwości pozyskania wiedzy i wsparcia po omacku” [7]. Jednak sam proces – co pokazały badania poświęcone rodzicom dzieci z chorobami onkologicznymi – poszukiwania wiedzy o chorobie dziecka oraz, niejako przy okazji, o towarzyszących jej stanach emocjonalnych, działa terapeutycznie na podwyższony poziom lęku, będący reakcją na chorobę, ponieważ



poszukując wiedzy o chorobie, rodzice trafiają także na informacje o wykorzystaniu technik obniżających lęk [140].

Autorzy polskiego opracowania *Zintegrowana opieka nad pacjentem chorym na chorobę rzadką i jego rodziną* zwracają uwagę, że „największe dramaty mają miejsce w małych miejscowościach, w rodzinach nie mających dostępu do Internetu, mniej wyedukowanych” [7]. Za wielki plus Internetu należy więc uznać możliwość przekroczenia geograficznych granic i poszukiwania wiedzy poza własnym krajem, a nawet kontynentem. Staje się on także szansą poszerzenia wiedzy dla specjalistów różnych dziedzin, mających kontakt z osobami obciążonymi chorobami rzadkimi. Należy zauważyć, że ich wiedza nie jest jednak porównywalna, co wynika z tego, jak skonstruowany jest system edukacji medycznej. Z badań wynika, że wiedza o chorobach rzadkich nie jest też powszechna wśród studentów wydziałów lekarskich – 87,8% z nich deklaruje co prawda, że zna termin „choroby rzadkie”, ale tylko 20% z nich potrafi go właściwie wyjaśnić [180].

Na konieczność edukacyjnego przygotowania przedstawicieli różnych specjalności lekarskich zwraca uwagę opracowany przez ponad trzydziestu krakowskich specjalistów *Program szkolenia z zakresu chorób rzadkich dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych*. Jest to jedyna dotycząca tej tematyki polskojęzyczna publikacja o charakterze podręcznikowym dedykowana lekarzom [183].

We wspomnianym opracowaniu poświęconym zintegrowanej opiece autorzy stwierdzają, że „dostęp do informacji o chorobach rzadkich dla profesjonalistów, w tym lekarzy różnych specjalności, psychologów, dietetyków innych osób zaangażowanych w kompleksową opiekę nie jest równomierny” [7], co wynika z tego, że obieg informacji jest niedostateczny. W związku z czym „konieczne są zmiany w ustawicznym kształceniu lekarzy poprzez poszerzanie nauczanych treści o gruntowną wiedzę o chorobach rzadkich obejmującą oprócz biomedycznych także psy-

chologiczne, społeczne i etyczne aspekty życia z chorobą rzadką” [7]. Oznacza to, że *Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich* powinien uwzględnić: edukację przeddyplomową na poziomie dwóch ostatnich lat studiów odbywanych przez lekarzy, pielęgniarki, psychologów, fizjoterapeutów, dietetyków, pedagogów; edukację podyplomową prowadzoną przez Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego w formie obowiązkowych bloków będących częścią programów specjalizacyjnych, a także w formie kursów doskonalących; edukację ustawiczną personelu medycznego [184].

Należy jeszcze wspomnieć, że w Polsce od roku 2013 funkcjonuje nowa specjalność medyczna – pediatria medycyna metaboliczna, dzięki której wzrastają nadzieje na poprawę dostępu pacjentów z wrodzonymi nieprawidłowościami metabolicznymi, które są głównie schorzeniami rzadkimi, do doskonale przygotowanych lekarzy [57].

Podobnie sytuacja edukacyjna kadr medycznych wygląda w innych miejscach na świecie. Bułgarskie badania pokazały, że pediatrizy z systemu podstawowej opieki zdrowotnej nie są przygotowani do tego, by zapewnić pacjentom z chorobami rzadkimi aktualną wiedzę na ich temat [181]. W prezentowanych tu badaniach w pięciostopniowej skali pediatrizy zostali ocenieni najniżej przez 50% rodziców. Z polskich danych wynika ponadto, że „wielu lekarzy pierwszego kontaktu nie ma wiedzy na temat chorób rzadkich” [7]. Potwierdza to założenia zawarte w standardach postępowania dla SMA, zgodnie z którymi to neurolog dziecięcy lub genetyk, ze względu na swoje przygotowanie merytoryczne, powinien być lekarzem nadzorującym multidyscyplinarną terapię chorego na SMA [77].

Wiedza o chorobie nie może jednak dotyczyć tylko kwestii epidemiologicznych, ale powinna wychodzić także naprzeciw potrzebom emocjonalno-psychologiczno-społecznym, a zatem, jak postulują autorzy założeń *Narodowego Planu dla Chorób Rzad-*

*kich – mapa drogowa*, powinna „obejmować także zagadnienia psychologiczne, społeczne i etyczne związane z informowaniem pacjentów i/lub ich rodzin o diagnozie, a także zapewnieniem psychologicznego wsparcia pacjentom i ich rodzinom lub opiekunom” [185]. Jest to istotne dlatego, że większość chorób rzadkich jest nieuleczalna, co w znaczący sposób wpływa na charakter relacji pacjent – lekarz, rodzina pacjenta – lekarz. Biorąc pod uwagę chroniczny charakter chorób rzadkich, ważne jest również zwrócenie uwagi na to, by personel medyczny i socjalny nabywał „umiejętność oceny zróżnicowanych i zmieniających się z wiekiem potrzeb pacjentów” [7]. Z kolei ze względu na złożony charakter chorób rzadkich konieczne jest zdobywanie przez środowisko medyczne i okołomedyczne kompetencji pozwalających na „planowanie zakresu udziału innych specjalistów w procesie zintegrowanej opieki zgodnie z obowiązującymi standardami” [7].

Drugim ważnym źródłem wiedzy o chorobach rzadkich są organizacje pozarządowe, zrzeszające pacjentów z różnymi chorobami rzadkimi oraz ich rodziny i bliskich – stąd czerpać można informacje o przebiegu choroby, rokowaniach, terapiach. W Polsce zarejestrowanych jest ponad pięćdziesiąt organizacji tego typu oraz organizacja parasolowa dla dwudziestu dwóch fundacji, stowarzyszeń i towarzystw, którą jest Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan. Prowadzą one działalność szkoleniową oraz integracyjną. Z zebranych danych wynika, że zjazdy rodzin, w czasie których prezentowane są wystąpienia specjalistów, stają się coraz popularniejsze w środowisku SMA.

Popularność konferencji połączonych z edukacją oraz integracją środowiska wpisuje się w promowany przez Unię Europejską trend udziału organizacji pacjenckich w przepływie wiedzy specjalistycznej i praktycznej między chorymi, ich rodzinami a specjalistami. Na znaczenie organizacji pacjenckich w szerzeniu wiedzy, udzielaniu wsparcia bezpośrednio po diagnozie zwrócili uwagę autorzy *Consensus Statement for Standard of Care in Spi-*

nal *Muscular Atrophy* [77]. Uwagi na ten temat zawarte zostały również w dokumencie *Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa*. Prowadzenie edukacji społecznej jest – zgodnie z założeniami planu – zadaniem przypisanym właśnie organizacjom pacjenckim [186]. Ich rolą jest „opracowanie informacji dotyczących chorób rzadkich dostosowanych do określonych instytucji publicznych, nauczycieli, pracowników poradni psychologiczno-pedagogicznych, pracowników opieki społecznej. Opracowanie i udostępnienie poradników/przewodników o sposobie postępowania w określonej chorobie/grupie chorób oraz dokumentów informacyjnych” [7]. Ponadto organizacje tego typu powinny brać udział w tworzeniu „serwisów informacyjnych dostępnych dla profesjonalistów, pacjentów oraz członków ich rodzin, dotyczących m.in. uzyskania pomocy w postępowaniu administracyjnym, edukacji, zawodowej integracji, pomocy finansowej i innych w celu wykorzystania dla wsparcia jakości życia pacjentów” [7]. Analiza strony internetowej Fundacji SMA sugeruje, że realizuje ona tego typu działania, skierowane do różnych grup odbiorców i prowadzone różnymi kanałami [152].

Efektem szerokiego dostępu do informacji online są: zdecentralizowanie autorytatywności przedstawicieli środowiska medycznego, podważanie wiedzy lokalnych specjalistów, a nawet spadek wiary w tradycyjną medycynę. W Internecie można znaleźć organizacje, które proponują chorym na SMA terapie odbywające się poza biomedycznym paradygmatem zachodniej nauki – w Chinach czy Indiach, gdzie nie prowadzi się stosownej dokumentacji klinicznej, przez co działania terapeutyczne stają się nieweryfikowalne, a nawet sprzeczne ze stanowiskiem akademickiej medycyny euroamerykańskiej. Odzwierciedleniem tego jest przekonanie ponad połowy respondentów (52%) o terapeutycznym działaniu komórek macierzystych. Leczenie oparte na ich podawaniu jest stosowane w niektórych schorzeniach neurolo-

gicznych, ale wiadomo, że obecny stan wiedzy medycznej nie umożliwi ich efektywnego podawania chorym z SMA<sup>1</sup>.

Zwrot ku takim niestandardowym metodom terapii wiązać można z tym, że dostęp do jedynej formy leczenia SMA, jaką jest rehabilitacja, która pozwala opóźnić rozwój choroby i ograniczyć jej zasięg, jest w Polsce ograniczony. Jej wymiar, zapewniany przez Narodowy Fundusz Zdrowia, nie jest wystarczający, co zostało dobitnie podkreślone w pracy *Zintegrowana opieka nad pacjentem chorym na chorobę rzadką i jego rodziną*: „tam, gdzie nie ma szans na prywatną rehabilitację, chorzy i ich rodziny przeżywają horror” [7].

W związku z tym, że w ostatnim roku do użytku rynkowego został dopuszczony pierwszy na świecie lek na SMA, jakim jest Spinraza z nusinersenem jako substancją aktywną, przed chorymi otworzyły się nowe perspektywy – w chwili, kiedy publikacja ta oddawana jest do druku, nie są one jeszcze jasne, ale już samo to, że pojawiły się na horyzoncie terapeutycznym, przywróciło wielu rodzinom nadzieję.

Kończąc tę część dyskusyjną, warto dopowiedzieć jeszcze, że badania dotyczące wiedzy rodziców/opiekunów prowadzone w odniesieniu do innych jednostek chorobowych również pokazują, że weryfikowana metodami ankietowymi wiedza rodziców/opiekunów na temat choroby, na którą cierpi ich dziecko, jest często określana jako niesatysfakcjonująca [175], niska [176], niewystarczająca [177] mimo tego, że sami oceniają ją pozytywnie i wysoko. Poczynione analizy sugerują także, że właściwa wiedza rodziców o chorobie ich dziecka jest czynnikiem minimalizującym ryzyko wystąpienia zaostrzeń i powikłań.

---

<sup>1</sup> Patrz, s. 55–58.



## KONKLUZJE

Przeprowadzone badania wraz z analizą diskutowanych treści pozwoliły na wysunięcie syntetyzujących wniosków.

W grupie osób chorych na SMA uczestnicy badania dysponowali dostateczną wiedzą o swojej chorobie – uzyskiwali średnio 16,45 punktów na 30 możliwych, co odpowiada 53,04%. Czynnikiemami decydującymi o wyższym poziomie wiedzy o chorobie były: płeć żeńska, wykształcenie wyższe, a przede wszystkim związane z medycyną, wiek powyżej 30 roku życia, zamieszkiwanie na wsi<sup>1</sup>. Głównym źródłem wiedzy o chorobie był Internet, a w dalszej kolejności specjaliści: lekarz neurolog i fizjoterapeuta. Największą wiedzę chorzy mieli odnośnie do rokowania (prawidłowo opisuje je 79%). Świadomość rodzaju obciążenia chorobą miało średnio 44,75%, a w zakresie możliwości leczenia – 33,5%.

Na tej podstawie można postulować stworzenie programu edukacji zdrowotnej dla pacjentów obciążonych rdzeniowym zanikiem mięśni.

W grupie opiekunów pacjentów z SMA na poziom wiedzy wpływały: wykształcenie, sytuacja zawodowa, płeć i wiek. Naj-

---

<sup>1</sup> Wynik ten jest co najmniej zastanawiający, na ogół bowiem większą wiedzę o zdrowiu, chorobach i profilaktyce posiadają osoby zamieszkujące duże i średnie miasta, co może wynikać z większej dostępności do opieki medycznej. Można wysnuć hipotezę, że do zmiany tego porządku przyczynił się Internet, tak samo dostępny na terenach miejskich, jak i wiejskich. Miasto jednak oferuje zdecydowanie więcej zajęć innych niż zgłębianie wiedzy o chorobie, toteż mieszkańcy wsi, pozbawieni takich dystraktorów, mogą tę widzę efektywniej rozwijać. Kwestia ta wymaga jednak dalszych badań.

więcej wiedzą rodzice z wyższym wykształceniem, związanym z medycyną, aktywni zawodowo, w wieku 36–55 lat. Wyższe wyniki uzyskały kobiety. Najważniejszym źródłem wiedzy dla rodziców są polskojęzyczne zasoby internetowe. Wiedza rodziców dzieci obciążonych SMA o chorobie jest niedostateczna, uzyskiwali oni średnio 13,87 punktów na 31 możliwych, co stanowi 44,74%. Obrazowo można to przedstawić następująco: elementy epidemiologii rdzeniowego zaniku mięśni zna 57,37%; etiologię choroby prawidłowo wskazuje w zakresie dziedziczenia 79%, w odniesieniu do przyczyny 41,33%; podstawowe postępowanie terapeutyczne wskazuje 56% z nich, któreś z podejść terapeutycznych, będących obecnie w fazie badań klinicznych, wymienia 29% ankietowanych, nazwę jedyne go na świecie leku na SMA podaje 75% uczestników badania; którąś z metod diagnostycznych służących rozpoznaniu SMA wymienia 46,5% respondentów; właściwe informacje o profilaktyce posiada 23% ankietowanych.

Na tej podstawie można wnioskować, że rodzice dzieci chorych na SMA powinni być objęci edukacją zdrowotną, co pozwoli im efektywniej zarządzać chorobą dziecka oraz ograniczać jej wpływ na funkcjonowanie całej rodziny.

Wyraźnie widać, że większej edukacji wymagają rodzice i opiekunowie niż sami chorzy, choć ich wiedza jest „tylko” wystarczająca, co nie jest wnioskiem negatywnym, ale też nie najbardziej optymistycznym.

W roku 2016 zmieniła się diametralnie historia naturalna rdzeniowego zaniku mięśni. Dzięki skoordynowaniu najnowszych terapii z wprowadzeniem badań przesiewowych – jak stwierdziła w wywiadzie dla Rynku Zdrowia prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska z Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku – „za trzydzieści, czterdzieści lat SMA może stać się chorobą historyczną”, ponieważ „Z danych, które już dziś mamy, wynika, że leczenie tej choroby lepiej rokuje w porównaniu do



innych schorzeń, takich jak np. SM czy cukrzyca, które mają jedynie szanse być zaleczalne, a SMA podąża w kierunku choroby wyleczalnej” [187]. W tej sytuacji podnoszenie poziomu wiedzy chorych oraz ich opiekunów wydaje się koniecznością, ponieważ to wiedza daje możliwości zarządzania chorobą – począwszy od wybrania ośrodka prowadzącego farmakoterapię, przez dobór stosownej rehabilitacji, weryfikację specjalistów, przez zapoznanie z codziennymi „sztuczkami” ułatwiającymi wykonywanie podstawowych czynności, po terapeutyczne w wymiarze psychoemocjonalnym dzielenie się doświadczeniami osobistymi, rodzinnymi czy zawodowymi.

O wiedzy na temat choroby należy naszym zdaniem myśleć jak o pewnym zestawie narzędzi, które pozwalają funkcjonować w świecie i minimalizować różnice wynikające z bycia chorym, choć nie pozwalają za zniesienie nierówności społecznych, których doświadcza ta specyficzna grupa chorych. Mamy nadzieję, że publikacja ta będzie jednym z takich narzędzi – że pokaże, nie tylko to, co społeczność SMA wie, ale też podpowie, co wiedzieć może, wskazując także obszary, które wymagają uzupełnienia, dopowiedzenia, zweryfikowania, by pełnię wiedzy o SMA wykorzystać dla poprawy jakości życia tak chorego, jak i jego najbliższych.



## POSŁOWIE

Praca ta nie potrzebuje przedmowy. Narracja jest prowadzona w mistrzowski sposób, Autorki wprawnie wprowadzają czytelnika w świat osób chorujących na rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Rozpoczynają zwięzłym, klarownym podsumowaniem obecnego stanu wiedzy medycznej, aby na tej podstawie w dalszych rozdziałach zaprezentować prowadzone przez siebie badania nad światem osób chorych na SMA w Polsce.

Studium dotyczy w szczególności percepcji tego ciężkiego genetycznego schorzenia przez osoby bezpośrednio nim dotknięte: chorych oraz ich rodziców i opiekunów. Percepcji, dodajmy, potraktowanej dynamicznie – ewoluującej, zależnej od zmian w otaczającym świecie, zróżnicowanej w zależności od wykształcenia, pozycji zawodowej, wieku. W tej pierwszej tego typu publikacji w Polsce, Autorki starają się skwantyfikować to, co skwantyfikować nie jest łatwo: rozumienie własnego zdrowia. Pomaga im w tym ogromna wiedza wyniesiona z wieloletniego towarzyszenia osobie zmagającej się z rdzeniowym zanikiem mięśni.

Jako współzałożyciel Fundacji SMA całym sercem podpisuję się pod konkluzją tej pracy: że wobec dużego zróżnicowania w poziomie wiedzy konieczny jest systematyczny program edukacji zdrowotnej dla osób żyjących z rdzeniowym zanikiem mięśni, ich rodziców i opiekunów. Mam nadzieję, że ta publikacja wydatnie przyczyni się do powstania takiego programu.

*Kacper Ruciński*  
*Prezes Fundacji SMA*



## WYKAZ RYCIN

<b>Rycina 1.</b> Infografika „Rzadkie choroby są częste!” (2017) .....	30
<b>Rycina 2.</b> Terapia SMA wprowadzona do obrotu rynkowego .....	58
<b>Rycina 3.</b> Grupy wiekowe respondentów .....	92
<b>Rycina 4.</b> Ocena swojej wiedzy o chorobie .....	97
<b>Rycina 5.</b> Źródła wiedzy o swojej chorobie .....	98
<b>Rycina 6.</b> Pracownicy służby zdrowia, którzy przekazali respondentom najwięcej informacji o chorobie .....	98
<b>Rycina 7.</b> Język, w jakim respondencie czytają o SMA .....	99
<b>Rycina 8.</b> Wiedza o SMA przed zdiagnozowaniem .....	99
<b>Rycina 9.</b> Udział w Weekendach ze SMA-kiem .....	100
<b>Rycina 10.</b> Placówka, w której przeprowadzono diagnostykę respondenta .....	101
<b>Rycina 11.</b> Miejsce leczenia w związku z SMA .....	101
<b>Rycina 12.</b> Umiejętność wyjaśnienia skrótu SMA .....	102
<b>Rycina 13.</b> Co obejmuje leczenie chorego na SMA .....	102
<b>Rycina 14.</b> Metoda, którą zdiagnozowano SMA .....	103
<b>Rycina 15.</b> Znajomość aktualnie prowadzonych badań nad terapiami na SMA .....	104
<b>Rycina 16.</b> Znajomość nazwy pierwszego na świecie leku na SMA .....	104
<b>Rycina 17.</b> Wiedza o dziedziczeniu choroby .....	105
<b>Rycina 18.</b> Wiedza o przyczynach SMA .....	105
<b>Rycina 19.</b> Wiedza o wieku ujawniania się SMA .....	106
<b>Rycina 20.</b> Wiedza o zależności między płcią a zachorowaniem na SMA .....	106
<b>Rycina 21.</b> Znajomość najczęstszej postaci choroby .....	107

<b>Rycina 22.</b> Wiedza o przebiegu choroby .....	107
<b>Rycina 23.</b> Znajomość największych zagrożeń zdrowotnych w SMA .....	108
<b>Rycina 24.</b> Wiedza o profilaktyce SMA .....	109
<b>Rycina 25.</b> Średnia punktów uzyskiwana przez respondentów .....	110
<b>Rycina 26.</b> Średnia liczba punktów z podziałem na płeć .....	111
<b>Rycina 27.</b> Średnia liczba punktów z podziałem na płeć w procentach .....	111
<b>Rycina 28.</b> Średnia liczba punktów według miejsca zamieszkania .....	111
<b>Rycina 29.</b> Średnia liczba punktów uzyskana przez kobiety a miejsce zamieszkania .....	112
<b>Rycina 30.</b> Średnia liczba punktów uzyskanych przez mężczyzn a miejsce ich zamieszkania .....	112
<b>Rycina 31.</b> Średnia punktów a wykształcenie respondentów .....	113
<b>Rycina 32.</b> Średnia liczba punktów uzyskanych przez mężczyzn a ich wykształcenie .....	113
<b>Rycina 33.</b> Średnia liczba punktów uzyskanych przez kobiety a ich wykształcenie .....	114
<b>Rycina 34:</b> Średnia punktów uzyskanych przez respondentów z wykształceniem związanym z medycyną .....	114
<b>Rycina 35.</b> Średnia punktów uzyskanych przez respondentów w poszczególnych przedziałach wiekowych .....	115
<b>Rycina 36.</b> Średnia punktów uzyskiwanych przez respondentki w poszczególnych przedziałach wiekowych .....	115
<b>Rycina 37.</b> Średnia punktów uzyskiwanych przez respondentów w poszczególnych przedziałach wiekowych .....	116
<b>Rycina 38.</b> Korzystanie z Internetu z podziałem na język, w którym czytają respondenci .....	117
<b>Rycina 39.</b> Wiek respondentów .....	130
<b>Rycina 40.</b> Własna ocena wiedzy rodziców na temat choroby dziecka .....	135
<b>Rycina 41.</b> Źródła wiedzy o chorobie .....	136

<b>Rycina 42.</b> Pracownicy służby zdrowia, którzy przekazali najwięcej informacji o SMA .....	136
<b>Rycina 43.</b> Ocena wiedzy o SMA wśród specjalistów, z którymi mieli do czynienia rodzice .....	137
<b>Rycina 44.</b> Język, w jakim czytano o SMA .....	138
<b>Rycina 45.</b> Wiedza o SMA przed zdiagnozowaniem .....	138
<b>Rycina 46.</b> Uczestnictwo w <i>Weekendach ze SMA-kim</i> .....	139
<b>Rycina 47.</b> Miejsce zdiagnozowania SMA .....	139
<b>Rycina 48.</b> Umiejętność wyjaśnienia skrótu SMA .....	140
<b>Rycina 49.</b> Znajomość powszechnie dostępnego obecnie postępowania terapeutyczne .....	141
<b>Rycina 50.</b> Znajomość sposobu diagnozowania SMA .....	141
<b>Rycina 51.</b> Znajomość terapii, które zostaną wprowadzone w przyszłości .....	142
<b>Rycina 52.</b> Znajomość nazwy pierwszego leku na SMA .....	142
<b>Rycina 53.</b> Znajomość sposobu dziedziczenia SMA .....	143
<b>Rycina 54.</b> Znajomość przyczyn SMA .....	143
<b>Rycina 55.</b> Znajomość wieku wystąpienia objawów choroby .....	144
<b>Rycina 56.</b> Znajomość zależności między płcią a częstością zachorowań .....	144
<b>Rycina 57.</b> Znajomość najpowszechniejszego typu choroby .....	145
<b>Rycina 58:</b> Znajomość tempa rozwoju choroby .....	145
<b>Rycina 59.</b> Największe problemy zdrowotne dzieci z SMA .....	146
<b>Rycina 60:</b> Znajomość profilaktyki SMA .....	147
<b>Rycina 61.</b> Średnia punktów uzyskiwanych przez respondentów .....	148
<b>Rycina 62.</b> Średnia punktów uzyskiwanych przez poszczególne grupy wiekowe .....	149
<b>Rycina 63.</b> Średnia punktów w grupie kobiet z podziałem na grupy wiekowe .....	149

<b>Rycina 64.</b> Średnia punktów w grupie mężczyzn z podziałem na grupy wiekowe .....	150
<b>Rycina 65.</b> Średnia punktów a sytuacja zawodowa respondentów .....	150
<b>Rycina 66.</b> Średni poziom wiedzy wśród kobiet a ich sytuacja zawodowa .....	151
<b>Rycina 67.</b> Średni poziom wiedzy wśród mężczyzn a ich sytuacja zawodowa .....	151
<b>Rycina 68.</b> Główne źródła wiedzy o SMA .....	152
<b>Rycina 69.</b> Korzystanie z Internetu jako źródła wiedzy przez mężczyzn mieszkających w mieście .....	152
<b>Rycina 70.</b> Pozyskiwanie wiedzy o SMA z Internetu wśród mężczyzn mieszkających w mieście a język, w jakim czytają .....	153
<b>Rycina 71.</b> Pozyskiwanie wiedzy o SMA z Internetu wśród mężczyzn mieszkających na wsi a język, w jakim czytają .....	153
<b>Rycina 72.</b> Internet jako źródło wiedzy w grupie kobiet .....	154
<b>Rycina 73.</b> Pozyskiwanie wiedzy o SMA z Internetu wśród kobiet mieszkających na wsi a język, w jakim czytają .....	154
<b>Rycina 74.</b> Przeciwdziałanie zachorowaniu na SMA .....	157
<b>Rycina 75.</b> Stan implementacji Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich w państwach europejskich .....	161



## WYKAZ TABEL

<b>Tabela 1.</b> Zestawienie prawidłowych odpowiedzi na pytania w części III ankiety – testowej .....	93
<b>Tabela 2.</b> Średnie wyniki osiągnięte w odniesieniu do badanych aspektów wiedzy o chorobie .....	118
<b>Tabela 3.</b> Odpowiedzi na pytania ankietowe wraz z odsetkiem poprawnych odpowiedzi .....	131
<b>Tabela 4.</b> Średnie wyniki w procentach, uzyskiwane w odniesieniu do poszczególnych obszarów wiedzy o SMA .....	158

## BIBLIOGRAFIA

1. Kaplan W., Laing R.: Priority Medicines for Europe and the World, WHO 2004, [http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/68769/1/WHO\\_EDM\\_PAR\\_2004.7.pdf](http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/68769/1/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf) [dostęp: 12.03.2018 r.].
2. Wojciechowski P., Łukomska E., Barchańska M.: SMA. Rdzeniowy zanik mięśni. Aktualna wiedza i sposób postępowania, Kraków 2017.
3. European Medicines Agency: EPAR summary for the public. Spinraza. EMA/736370/2017. EMEA/H/C/004312, <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/spinraza> [dostęp: 3.03.2019 r.].
4. Rynek Zdrowia: Minister zdrowia o leku na SMA: terapia u wszystkich pacjentów będzie refundowana, <http://www.rynekzdrowia.pl/Polityka-zdrowotna/Minister-zdrowia-o-leku-na-SMA-terapia-u-wszystkich-pacjentow-bedzie-refundowana,190400,14.html> [dostęp: 17.12.2018 r.]
5. Court E.: Na rynek wejdzie najdroższy lek na świecie. Novartis dostał na to zgodę od amerykańskiej agencji, Business Insider. Polska, <https://businessinsider.com.pl/firmy/strategie/zanik-miesni-sma-najdrozszy-lek-swiata-geny-novartis/hcmgfb> [dostęp: 27.03.2019 r.].
6. Fundacja SMA: Wspieranie badań nad lekiem, <https://www.fsma.pl/dzialania/wspieranie-badan/> [dostęp: 3.03.2019 r.].
7. Fundacja Równi Wśród Równych: Zintegrowana opieka nad pacjentem chorym na chorobę rzadką i jego rodziną. Propozycje merytoryczne i formalno-prawne stworzenia i wdrożenia przedstawionych rekomendacji dla nowego systemu opieki dla chorych, terapii wspomagających, szeroko pojętego wsparcia dla ich rodzin w obszarze informacyjnym, psychologicznym i finansowym, [http://www.rwr.org.pl/\\_pliki\\_usera/grafika/dokumenty/system\\_opieki\\_dla\\_chorob\\_rzadkich.pdf](http://www.rwr.org.pl/_pliki_usera/grafika/dokumenty/system_opieki_dla_chorob_rzadkich.pdf) [dostęp: 3.03.2019 r.].
8. Mukherjee S.: Cesarz wszech chorób. Biografia raka, Wołowiec 2013.
9. Wierciński H.: Rak. Antropologiczne studium praktyk i narracji, Warszawa 2015.
10. Potrykowska A., Strzelecki Z., Szymborski J., Witkowski J.: Zachorowalność i umieralność na nowotwory a sytuacja demograficzna Polski, Warszawa 2014.

11. Sontag S.: Choroba jako metafora. AIDS i jego metafory, Kraków 2016.
12. Durczok K.: Wygrać życie; rozmowy przeprowadził P. Mucharski, Kraków 2011.
13. Kofta K.: Lewa, wspomnienie prawej; z dziennika, Warszawa 2003.
14. Chustka, <http://chustka.blogspot.com> [dostęp: 12.12.2018 r.].
15. Joanna, <https://www.filmweb.pl/film/Joanna-2013-684569/awards> [dostęp: 12.12.2018 r.].
16. Dowcip, <https://www.filmweb.pl/film/Dowcip-2001-11731> [dostęp: 12.12.2018 r.].
17. Pół na pół, <https://www.filmweb.pl/film/P%C3%B3%C5%82+na+p%C3%B3%C5%82-2017-804877> [dostęp: 12.12.2018 r.].
18. Gwiazd naszych wina, <https://www.filmweb.pl/film/Gwiazd+naszyc+wina-2014-681825> [dostęp: 12.12.2018 r.].
19. Leoblog, <http://www.leoblog.pl/> [dostęp: 12.12.2018 r.].
20. Nad życie, <https://www.filmweb.pl/film/Nad+%C5%BCycie-2012-651141> [dostęp: 12.12.2018 r.].
21. Trzy kroki od siebie, <https://www.filmweb.pl/film/Trzy+kroki+od+siebie-2019-814566> [dostęp: 10.05.2019 r.].
22. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę: Czym jest mukowiscydoza, <https://www.mukowiscydoza.pl/o-nas/mukowiscydoza-wszystko-o-chorobie/czym-jest-mukowiscydoza.html> [dostęp: 12.11.2018 r.].
23. Teoria wszystkiego, <https://www.filmweb.pl/film/Teoria+wszystkiego-2014-691862> [dostęp: 12.12.2018 r.].
24. Pytanie na śniadanie liderem programów śniadaniowych. Dzień dobry TVN na czele w grupie komercyjnej, <https://www.wirtualnemedial.pl/artykul/programy-sniadaniowe-ogladalnosc-2019-rok-pytanie-na-sniadanie> [dostęp: 10.05.2019 r.].
25. Dziurawicz-Kozłowska A.: Wokół pojęcia jakości życia, *Psychologia Jakości Życia* 2002, 1, 77–99.
26. Fundacja SMA: Sierpień miesiącem poświęconym SMA, <https://www.fsma.pl/2015/08/sierpien-miesiacem-poswieconym-sma-2> [dostęp: 3.03.2019 r.].
27. Fundacja SMA: Wybieramy logo Fundacji – wyniki ankiety, <https://www.fsma.pl/2014/01/wybieramy-logo-fundacji-wyniki-ankiety/> [dostęp: 3.03.2019 r.].
28. Lalonde, M., A.: New Perspective on the Health of Canadians, <http://www.phac-aspc.gc.ca/ph-sp/pdf/perspect-eng.pdf> [dostęp: 12.12.2018 r.].
29. Majbroda K.: Od konwencji narracyjnej do metody: praktykowanie antropologii społeczno-kulturowej po zwrocie afektywnym, *Zeszyty Etnologii Wrocławskiej* 2016, 1, 24, 65–84.

30. EUCERD: Poland Europlan National Conference. Final Report, Warszawa 2013, [http://www.eucerd.eu/upload/file/WP4finalreport\\_poland.pdf](http://www.eucerd.eu/upload/file/WP4finalreport_poland.pdf) [dostęp: 3.03.2019 r.].
31. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich: Debata publiczna Rzadkie Choroby w Polsce – dokąd zmierzamy? Konkluzje i rekomendacje, Warszawa 2013, <http://www.rzadkiechoroby.pl/materialy/KONKLUZJE%20DEBATY%2028.09.pdf> [dostęp: 3.03.2019 r.].
32. Fundacja SMA: Zakładka Jak działamy, Konferencje Weekend ze SMA-kiem, <https://www.fsma.pl/dzialania/zjazdy/konferencja-2018> [dostęp: 3.03.2019 r.].
33. Vrueth de R., Baekelandt E.R.F., Haan de J.M.H.: Background Paper on Orphan Diseases for the ‘WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World’, WHO 2004, [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf) [dostęp: 3.03.2019 r.].
34. TVP: Rzadkie Choroby Są Częste – kampania społeczna, <http://www.tvp.pl/tvp2/v4tvp2/v4patronaty-tvp2/rzadkie-choroby-sa-czeste-kampania-spoeczna/12496813> [dostęp: 3.03.2019 r.].
35. Kaplan W., Wirtz V.J., Mantel-Teeuwisse A., Stolk P., Duthey B., Laing R.: Priority Medicines for Europe and World 2013. Update, WHO 2013, [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/MasterDocJune28\\_FINAL\\_Web.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/MasterDocJune28_FINAL_Web.pdf) [dostęp: 3.03.2019 r.].
36. EURORDIS: Rare diseases, a public health issue, 2005, [http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf) [dostęp: 3.03.2019 r.].
37. Ministerstwo Zdrowia: Narodowy plan dla chorób rzadkich, <http://www.mz.gov.pl/zdrowie-i-profilaktyka/choroby-rzadkie/narodowy-plan-dla-chorob-rzadkich> [dostęp: 3.03.2019 r.].
38. Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”: Choroby Ultrarzędkie, [http://www.czd.pl/index.php?option=com\\_content&view=category&layout=blog&id=121&Itemid=465](http://www.czd.pl/index.php?option=com_content&view=category&layout=blog&id=121&Itemid=465) [dostęp: 3.03.2019 r.].
39. Słownik języka polskiego PWN, <https://sjp.pwn.pl/szukaj/ultra.html> [dostęp: 3.03.2019 r.].
40. Choroby rzadkie, <http://chorobyrzadkie.blogspot.com> [dostęp: 12.01. 2016 r.].
41. BBC: Syndrome without a name: Living without a diagnosis, <https://www.bbc.com/news/uk-england-stoke-staffordshire-16794862> [dostęp: 3.03.2019 r.].
42. Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie: Choroba Pompego, <https://chorobyrzadkie.pl/?s=6&p=ch18> [dostęp: 3.03.2019 r.].

43. Gieruszek-Białek D.: Zespół Williamsa i Beurena, <https://www.mp.pl/pacjent/pediatrica/choroby/genetyka/152296,zespol-williamsa-i-beurena> [dostęp: 3.03.2019 r.].
44. Orphanet.: Portal dla rzadkich chorób i leków sierocych, [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Classif.php?lng=PL](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php?lng=PL) [dostęp: 3.03.2019 r.].
45. Special Eurobarometer: European awareness of Rare Diseases, [http://data.europa.eu/euodp/en/data/dataset/S842\\_74\\_3\\_EBS361](http://data.europa.eu/euodp/en/data/dataset/S842_74_3_EBS361) [dostęp: 3.03.2019 r.].
46. Świadomość europejska w zakresie rzadkich chorób, Eurobarometr 2010 [http://ec.europa.eu/public\\_opinion/archives/ebs/ebs\\_361\\_fact\\_pl.pdf](http://ec.europa.eu/public_opinion/archives/ebs/ebs_361_fact_pl.pdf) [dostęp: 12.01.2016 r.].
47. Walat A., Skoczylas M.M., Wełnicka A., Kulig M., Rodak P., Walczak Z., Jabłońska A.: Wiedza szczecinian na temat chorób rzadkich, *Roczniki Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie* 2014, 60, 2, 104–109.
48. Forman J., Taruscio D., Llera V.A., Barrera L.A., Coté T.R., Edfjäll C., Gavhed D., Haffner M.E., Nishimura Y., Posada M., Tambuyzer E., Groft S.C., Henter J.I.: The need for worldwide policy and action plans for rare diseases, *Acta Paediatrica* 2012, 101, 8, 805–807.
49. Ayme S., Rodwell C.: The European Union Committee of Experts on Rare Diseases: three productive years at the service of the rare disease community, *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014, 9-31.
50. European Parliament: Regulation (EC) no 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Official Journal of the European Communities [http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg\\_2000\\_141/reg\\_2000\\_141\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf) [dostęp: 12.01.2016 r.].
51. European Parliament: Council recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). Official Journal of the European Union, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF> [dostęp: 12.01.2016 r.].
52. Rodwell C., Aymé S. (red.): Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe – Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe 2014, [http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014Report StateofArtRDActivities.pdf](http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014Report_StateofArtRDActivities.pdf) [dostęp: 12.03.2018 r.].
53. Krajowe Forum na Rzecz Chorób Rzadkich Orphan: Założenia systemowe przygotowane dla potrzeb tworzonego Narodowego Planu Dla Chorób Rzadkich na lata 2013-2017, Warszawa 2012, <http://www.rzadkiechoroby.pl/np/projekt%20-%20Plan%20dla%20Chorob%20Rzadkich-%20PL.pdf> [dostęp: 12.01.2016 r.].

54. Zespół do Spraw Chorób Rzadkich, <http://www.mz.gov.pl/zdrowie-i-profilaktyka/choroby-rzadkie/zespol-do-spraw-chorob-rzadkich> [dostęp: 12.01.2016 r.].
55. Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich, <http://www.sejm.gov.pl/sejm7.nsf/agent.xsp?symbol=ZESPOL&Zesp=131> [dostęp: 12.01.2016 r.].
56. Zespół ds. Chorób Rzadkich, przewodniczący S. J. Graliński: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa, Warszawa 2012, [http://www.rzadkiechoroby.pl/wybory2015/Narodowy\\_Plan-RD.pdf](http://www.rzadkiechoroby.pl/wybory2015/Narodowy_Plan-RD.pdf) [dostęp: 12.01.2016 r.].
57. Rodwell C, Aymé S. (red.): Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe – Part V: Activities of European Member States and other European countries in the field of rare diseases 2014, <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivitiesV.pdf> [dostęp: 12.01.2016 r.].
58. Orphanet: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php> [dostęp: 12.01.2019 r.].
59. EURORDIS: <https://www.eurordis.org> [dostęp: 12.01.2019 r.].
60. Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan: [www.rzadkiechoroby.pl](http://www.rzadkiechoroby.pl) [dostęp: 12.01.2019 r.].
61. Dzień Chorób Rzadkich – Polska: <http://www.dzienchorobrzadkich.pl> [dostęp: 12.01.2019 r.].
62. Rare Disease Day: <https://www.rarediseaseday.org> [dostęp: 12.01.2019 r.].
63. Międzynarodowa klasyfikacja chorób i problemów zdrowotnych: <http://lista.icd10.pl> [dostęp: 12.01.2019 r.].
64. Brighton P., Brighton G.: The Man Behind the Syndrome, Berlin-Heidelberg-New York-Tokio 1986.
65. Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego: <https://www.ptsr.org.pl> [dostęp: 12.04.2018 r.].
66. D’Amico A., Mercuri E., Tiziano F.D., Bertini E.: Spinal muscular atrophy, Orphanet Journal of Rare Diseases 2011, 6, 71.
67. Ruciński K., Rybarczyk-Bończak M., Rudnicka E. (red): Rdzeniowy zanik mięśni. Warszawa 2016.
68. Lefebvre S., Bürglen L., Reboullet S., Clermont O., Burlet P., Violette L., Benichou B., Cruaud C., Millasseau P.: Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene, Cell 1995, 80, 1, 155–165.
69. Summer Ch., Paushkin S., Ko Ch.-P. (red.): Spinal Muscular Atrophy. Disease Mechanisms and Therapy, Amsterdam-Boston-Heidelberg-London-New York-Oxford-Paris-San Diego-San Francisco-Singapore-Sydney-Tokyo 2016.
70. Munsat T.L., Davies K.E.: International SMA Consortium Meeting, Neuromuscular Disorder 1992, 2, 5–6, 423–428.

71. Jędrzejewska M., Milewski M., Zimowski J., Zagozdón P., Kostera-Pruszczyk A., Borkowska J., Sielska D., Jurek M., Hausmanowicz I.: Incidence of spinal muscular atrophy in Poland – more frequent than predicted?, *Neuroepidemiology* 2010, 34, 3, 152–157.
72. d'Ydewalle C., Sumner Ch.J.: Spinal Muscular Atrophy Therapeutics: Where do we Stand?, *Neurotherapeutics* 2015, 12, 2, 303–316.
73. Mastella C., Ottonell G. (red.): Z SMA 1 na co dzień. Vademecum opieki nad dzieckiem z najcięższą postacią rdzeniowego zaniku mięśni, Warszawa 2016.
74. Bach J.R., Gupta K., Reyna M., Hon A.: Spinal muscular atrophy type 1: Prolongation of survival by noninvasive respiratory aids, *Pediatric Asthma, Allergy & Immunology, and Immunology*, 2009, 22, 4, 151–62.
75. Gońcalves M.R.: Jakość życia w SMA, Konferencja Weekend ze SMA-kiem, 24 sierpnia 2018 roku, Warszawa, referat wysłuchany.
76. Dunaway S., Montes J., McDermonnt M.P., Martens W., Niesen A., Glanzman A.M., Pasternak A., Riley S., Sproule D., Chiriboga C., Finkel R., Tennekoon G., Darras B., De Vivo D., Pandya S.: Physicaltherapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA), *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine* 2016, 9, 1, 35–44.
77. Wang C.H., Finkel R.S., Bertini E.S., Schroth M., Simonds A., Wong B., Aloysius A., Morrison L., Main M., Crawford T.O., Trela A., and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care: Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy, *Journal of Children Neurology* 2007, 22, 8, 1027–1049.
78. Sugarman E.A., Nagan N., Zhu H., Akmaev V.R., Zhou Z., Rohlf E.M., Flynn K., Hendrickson B.C., Scholl T., Sirko-Osadsa D.A., Allitto B.A.: Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: Clinical laboratory analysis of >72 400 specimens, *European Journal of Human Genetics* 2011, 20, 1, 27–32.
79. Gillingwater T.H., Murray L.M.: How far away is spinal muscular atrophy gene therapy? *Expert Review of Neurotherapeutics* 2015, 15, 9, 965–968.
80. Kaczmarek A.: Pojawił się lek na tę nieuleczalną, śmiertelną chorobę. Jednak bez refundacji tylko nieliczni chorzy na SMA będą leczeni, <https://natemat.pl/213681,pojawił-sie-lek-na-te-nieuleczalna-smiertelna-chorobe-jednak-bez-refundacji-tylko-nieliczni-chorzy-na-sma-beda-leczeni> [dostęp: 12.03.2019 r.].
81. Biogen: Spinraza, <https://www.spinraza.com> [dostęp: 12.01.2019 r.].
82. Biuletyn Informacji Publicznej Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji: Rekomendacja 19/2017 do zlecenia 185/2017, [http://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2017/185/REK/Rdtl\\_19\\_2017\\_Spinraza.pdf](http://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2017/185/REK/Rdtl_19_2017_Spinraza.pdf) [dostęp: 12.01.2019 r.].

83. Bertini E.: Safety and efficacy of olesoxime in patients with type 2 or non-ambulatory type 3 spinal muscular atrophy: a randomised, double-blind, placebo-controlled phase 2 trial, *Lancet Neurology* 2017, 16, 7, 513–522.
84. Fundacja SMA: Komórki macierzyste, <https://www.fsma.pl/leki/komorki-macierzyste> [dostęp: 12.01.2019 r.].
85. Beike Biotechnology: <https://leczeniekomorkamiacierzystymi.com> [dostęp: 12.01.2019 r.].
86. Mendel J.R.: Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy, *New England Journal of Medicine* 2017, 377, 1713–1722.
87. Polityka Zdrowotna: SMA: Najdroższa terapia świata zarejestrowana przez FDA, <https://www.politykazdrowotna.com/45342,sma-najdrozsza-terapia-swiata-zarejestrowana-przez-fda> [dostęp: 12.01.2019 r.].
88. Pilecka W.: Psychospołeczne aspekty przewlekłej choroby somatycznej dziecka perspektywa ekologiczna. [w:] Dziecko chore. Zagadnienia biopsychiczne i pedagogiczne, Cytowska B., Winczura D. (red.), Kraków 2007, 13–38.
89. Cichocki P., Zyzniewska-Banaszak E., Mosiejczuk H.: Strategy of physiotherapy in dysphagia associated with spinal muscular atrophy type Ib: Case study, *Annales Academiae Medicae Stetinensis* 2011, 57, 1, 26–30.
90. Do Rzeczy: Z piekła do raju, <https://dorzeczy.pl/42008/Z-piekla-do-raju.html> [dostęp: 12.01.2019 r.].
91. Sokolova M., Ioshikes I., Poursepanj H., MacKenzie A.: Helping parents to understand rare diseases. Proceedings of the Workshop on NLP for Medicine and Biology associated with RANLP 2013: 24–33, [www.aclweb.org/anthology/W13-5104](http://www.aclweb.org/anthology/W13-5104) [dostęp: 12.12.2017 r.].
92. Bargiel-Matuszewicz K., Ziółkowska N.: Style radzenia sobie z stresem oraz poziom lęku u matek oraz ojców dzieci chorych onkologicznie, *Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis. Studia Psychologica* 2015, VIII, 24–33.
93. Gontard von A., Zerres K., Backes M., Laufersweiler-Plass C., Wendland C., Melchers P., Lehmkühl G., Rudnik-Schöneborn S.: Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy, *Neuromuscular Disorders* 2012, 12, 2, 130–136.
94. Podniebna Drużyna SMA, <https://podniebnadruzyna.pl> [dostęp: 12.01.2019 r.].
95. Hall J.G.: The role of patient advocacy/parent support groups, *South Africa Medical Journal* 2013, 103, 1020–1022.
96. Piasecki M.: Telepraca osób niepełnosprawnych w społeczeństwie informacyjnym, *Telekomunikacja i Techniki Informacyjne* 2001, 2, 61–78.



97. De Oliveira C.M., Araújo APDQC: Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy, *European Journal of Paediatric Neurology* 2011, 15, 1, 36–39.
98. Dobrzańska-Socha B.: Sytuacja utraty zdrowia: Problemy psychologiczne osób z kalectwem nabytym, Kraków 2013.
99. Kossakowska M.: Strategie radzenia sobie z chorobą przewlekłą w stwierdzeniu rozsianym, *Postępy Psychiatrii i Neurologii* 2008, 17, 1, 15–21.
100. Rouault F., Christie-Brown V., Broekgarden R., Gusset N., Henderson D., Marczuk P., Schwersenz I., Bellis G., Cottet Ch.: Disease impact on general well-being and therapeutic expectations of European Type II and Type III spinal muscular atrophy patients, *Neuromuscular Disorder* 2017, 27, 5, 428–438.
101. Gontard von A., Rudnik-Schöneborn S., Zerres K.: Stress and coping in parents of children and adolescents with spinal muscular atrophy, *Klinische Padiatrie* 2012, 224, 4, 247–251.
102. Cebella A., Łucka I.: Zespół stresu pourazowego – rozumienie i leczenie, *Psychiatria* 2007, 4, 3, 128–137.
103. Alexander H.: Doświadczenie żałoby. Różne rodzaje śmierci, różne typy żałoby, Poznań 2001.
104. Szubert M.: Ból po stracie dziecka – wirtualne świadectwa żałoby, [w:] *Emocje – język – literatura*, Saniewska D. (red.), Kraków 2016, 287–302.
105. Szymczyk D.M., Grela M., Horach A., Smoleń A.: Wykorzystanie Internetu jako źródła informacji o zdrowiu i chorobie w ocenie studentów uczelni lubelskich, *Medycyna Ogólna i Nauki o Zdrowiu* 2015, 21, 2, 221–226.
106. Ulatowska-Szostak E., Marcinkowski J.T., Gromadecka-Sutkiewicz M., Krzywińska-Wiewórowska M., Stawińska-Witoszyńska B.: Badania nad Internetem jako źródłem informacji o chorobie, *Problemy Higieny i Epidemiologii* 2009, 90, 2, 246–253.
107. Cure SMA: <https://www.curesma.org> [dostęp: 12.01.2019 r.].
108. Cure SMA: Breathing Basics, Respiratory Care for Children with Spinal Muscular Atrophy. SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/breathing-basics.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].
109. Cure SMA: Nutrition Basics. Fostering Health and Growth for Spinal Muscular Atrophy. SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/nutrition-basics.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].
110. Cure SMA: Musculoskeletal System. SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/the-musculoskeletal-system.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].
111. Cure SMA: The Genetics of Spinal Muscular Atrophy. SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/genetics-of-sma.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].

112. Cure SMA: Learning About Clinical Trials A Guide for Individuals and Families Affected by Spinal Muscular Atrophy (SMA). SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/research-documents/clinical-trials-care-series-booklet.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].
113. Cure SMA: Understanding Spinal Muscular Atrophy (SMA). SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/family-support.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].
114. Cure SMA: Caring Choices. For Parents of Infants Newly Diagnosed with SMA Type 1. SMA Care Series, <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/caring-choices.pdf> [dostęp: 12.01.2019 r.].
115. Fundacja SMA: <https://www.fsma.pl/fundacja/statut> [dostęp: 12.01.2019 r.].
116. International SMA Congress: <https://krakow2018.sma-europe.eu> [dostęp: 12.01.2019 r.].
117. Maksymowicz A.: Internet jako wsparcie dla chorych 1 na choroby rzadkie, *Media i Społeczeństwo* 2016, 6, 111–121.
118. W stronę Precla: <http://preclowastrona.blox.pl/html> [dostęp: 12.01.2019 r.].
119. Czapla J.: *Aczkolwiek Kocham Życie*, Radom 2016.
120. Schaefer K.: 4 Must-Read Books Written by SMA Authors, <https://smanewstoday.com/2017/09/28/four-books-by-sma-authors> [dostęp: 12.01.2019 r.].
121. Mugerwa S.: Writing therapy: a new tool for general practice? *British Journal of General Practice* 2012, 62, 605, 661-633.
122. Kazan Ł.: *Luzak na kółkach*, Warszawa 2016.
123. Fundacja AVALON: SEKS ON Konferencja o seksualności i rodzicielstwie Osób z Niepełnosprawnością ruchową, [https://www.fundacjaavalon.pl/start/aktualnosci/seks\\_on\\_konferencja\\_o\\_seksualnosci\\_i\\_rodzicielstwie\\_osob\\_z\\_niepelnosprawnoscia\\_ruchowa.html](https://www.fundacjaavalon.pl/start/aktualnosci/seks_on_konferencja_o_seksualnosci_i_rodzicielstwie_osob_z_niepelnosprawnoscia_ruchowa.html) [dostęp: 12.01.2019 r.].
124. Konferencja SEKS ON: [https://www.konferencja-sekson.pl/?utm\\_source=website&utm\\_medium=wpis-o-konferencji&utm\\_campaign=strona](https://www.konferencja-sekson.pl/?utm_source=website&utm_medium=wpis-o-konferencji&utm_campaign=strona) [dostęp: 12.01.2019 r.].
125. Sesje, <https://www.filmweb.pl/film/Sesje-2012-524303> [dostęp: 12.01.2019 r.].
126. Kowalik S.: *Psychologia rehabilitacji*, Warszawa 2007.
127. Nietykalni, <https://www.filmweb.pl/film/Nietykalni-2011-583390> [dostęp: 12.01.2019 r.].
128. Kręćisz mnie, <https://www.filmweb.pl/person/Franck+Dubosc-90245> [dostęp: 12.01.2019 r.].
129. Nomejko A., Dolińska-Zygmunt G., Zdrojewicz Z.: Poczucie jakości życia a satysfakcja z życia seksualnego. *Badania własne, Seksuologia Polska* 2012, 10, 2, 54–60.

130. Valencia B., Bach J.R.: Eighteen years with spinal muscular atrophy (SMA) type 1, *Tanaffos* 2013, 12, 1, 70–73.
131. Bach J.R.: Medical Considerations of Long-Term Survival of Werdnig–Hoffmann Disease, *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 2007, 86, 5, 349–55.
132. PubMed, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed> [dostęp: 12.01.2019 r.].
133. Siedlecka A.: Wartość zdrowia w percepcji dzieci chorych. Badania w szkole przyszpitalnej w Puławach, *Roczniki Pedagogiczne* 2017, 9,45, 2, 129–146.
134. Benek I.D., Szewczenko A.M.: Realizacja potrzeb społecznych pacjentów w obrębie szpitala geriatrycznego, *Acta Universitatis Łodziensis. Folia Oeconomica* 2015, 4, 315, 5–17.
135. Lamczyk D.: Pojęcie zdrowia i zachowań zdrowotnych, *Lider* 2013, 8, 50–53.
136. Dębska G.: Projekt edukacji chorego z zespołem stopy cukrzycowej oparty na teorii Dorothy Orem, *Pielęgniarstwo i Zdrowie Publiczne* 2012, 2, 1, 57–65.
137. Ziarko M.: Zmaganie się ze stresem choroby przewlekłej, Poznań 2014.
138. Siemiński M., Nitka-Siemińska A., Nyka W.M.: Zespół wypalenia, *Forum Medycyny Rodzinnej* 2007, 1, 1, 45–49.
139. Zabłocki K.J., Brejnak W.: Problemy rodzin z dzieckiem niepełnosprawnym, *Fides et Ratio*, 2012, 1, 9, 23–43.
140. Piotrowska-Matyszczyk M., Samardakiewicz M.: Style radzenia sobie rodziców w sytuacji choroby nowotworowej dziecka a poziom lęku – na przykładzie stylu skoncentrowanego na zadaniu (SSZ) i stylu skoncentrowanego na emocjach (SSE), *Postępy Nauk Medycznych*, 2013, 9, 622–626.
141. Muscular Dystrophy Association: Facts About Spinal Muscular Atrophy 2009, [mdaaustralia.org.au > wp-content > uploads > 2012/07 > 015\\_sma-2012](http://mdaaustralia.org.au/wp-content/uploads/2012/07/015_sma-2012) [dostęp: 12.01.2019 r.].
142. Bargiel-Matuszewicz K.: Przewlekły stres związany z dializoterapią. Zastosowanie interwencji psychologicznych, Warszawa 2014.
143. Kwiatek J., Chodorowska G.: Poziom wiedzy o swojej chorobie pacjentów chorych na łuszczycę, *Problemy Higieny i Epidemiologii* 2007, 88, 3, 360–364.
144. Kalinowski P., Bojakowska U., Kowalska M.E.: Ocena wiedzy pacjentów o powikłaniach cukrzycy, *Medycyna Ogólna i Nauki o Zdrowiu* 2012, 18, 4, 302–307.
145. Trojanowska A., Zarzycka D., Trojanowska P., Bury A., Bodowicz-Król M., Dudek K.: Wiedza a zachowania zdrowotne dzieci chorych na cukrzycę typu 1, *Pediatric Endocrinology* 2017, 16, 1, 58, 25–32.
146. Fundacja SMA: Misja i cele, <https://www.fsma.pl/fundacja> [dostęp: 12.01.2019 r.].

147. Fundacja SMA: Zakładka o Fundacji, <https://www.fsma.pl> [dostęp: 12.01.2019 r.].
148. SMA Europe: <https://www.sma-europe.eu> [dostęp: 12.01.2019 r.].
149. EURORDIS: <https://www.sma-europe.eu/> [dostęp: 12.01.2019 r.].
150. TREAT NMD: [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu) [dostęp: 12.01.2019 r.].
151. Klinika Neurologii WUM: <http://neurologia1.wum.edu.pl/node/111> [dostęp: 12.01.2019 r.].
152. Genowska A., Saniewska E., Saniewska N.E., Piekut K.: Opieka nad pacjentem z rdzeniowym zanikiem mięśni z uwzględnieniem działań organizacji pozarządowych. [w:] Sytuacje trudne w ochronie zdrowia, t. 2. Lan-kau A., Kondzior D., Krajewska-Kułak E. (red.), Białystok 2017, 191–215.
153. Taler H.: Pamiętacie Ice Bucket Challenge? Zebrana kasa pozwoliła na przełom w badaniach, <https://www.spidersweb.pl/2016/07/als-ice-bucket-challenge.html> [dostęp: 4.03.2019 r.].
154. Zanikowcy, <https://www.facebook.com/groups/GRUPA.ZANIKOWCOW.SMA> [dostęp: 12.01.2019 r.].
155. Laskowska M.: Nowe media w służbie człowieka. Zarys problematyki w kontekście etyki i aksjologii mediów, *Teologia Praktyczna* 2012, 13, 123–137.
156. Nationale-Nederlanden: Kobiety bardziej dbają o zdrowie, [http://www.gu.com.pl/index.php?option=com\\_content&view=article&id=68533:nationale-nederlanden-kobiety-bardziej-dbaj-o-zdrowie&catid=107:rynek-ubezpiecze&Itemid=106](http://www.gu.com.pl/index.php?option=com_content&view=article&id=68533:nationale-nederlanden-kobiety-bardziej-dbaj-o-zdrowie&catid=107:rynek-ubezpiecze&Itemid=106) [dostęp: 4.03.2019 r.].
157. Kurowska K., Czepek K.: Poczucie koherencji (SOC) a preferowane style radzenia sobie z chorobą u osób z rozpoznaniem kamicy żółciowej, *Nowiny Lekarskie* 2009, 5–6, 300–306
158. Kurowska K., Dąbrowska A.: Poczucie koherencji a style radzenia sobie z chorobą u osób z rozpoznaniem nadciśnieniem tętniczym, *Nadciśnienie Tętnicze* 2008, 12, 6, 432–438.
159. Kurowska K., Jaworska M.: Poczucie koherencji (SOC) a style radzenie sobie z chorobą u osób z rozpoznaniem raka jajnika i jądra. *Problemy Pielęgniarstwa* 2010, 18, 4, 429–434.
160. Sierakowska M., Lewko J., Krajewska K., Kowalczyk K., Krajewska-Kułak E.: Jak żyć z przewlekłą chorobą reumatyczną – rola pielęgniarki w edukacji pacjentów, *Problemy Pielęgniarstwa* 2008, 16, 1,2, 199–204.
161. Kozera G.: Edukacja chorego po udarze mózgu, *Choroby Serca i Naczyń* 2007, 4, 3, 123–126.
162. Garapich A.: Internet a decyzje zakupowe – rola Internetu w procesie zakupu leków i preparatów zdrowotnych, *Polskie Badania Internetu*, Warszawa 2012.

163. Knol-Michałowska K.: Internet jako źródło informacji o zdrowiu – wady i zalety dla relacji lekarz-pacjent. *Perspektywa pacjentów, Hygeia. Public Health* 2014, 49, 3, 389–397.
164. Znany Lekarz: <https://www.znanylekarz.pl> [dostęp: 12.01.2019 r.].
165. Frankowska A., Rasińska R., Głowacka-Toba A.: Internet jako medium informacyjne w usługach medycznych, *Marketing i Rynek* 2014, 11, 141–150.
166. Centrum Badania Opinii Publicznej: Korzystanie z internetu. Komunikat z badań, Warszawa 2017.
167. Ostrowska S.: Telemedycyna i internet medyczny. Wpływ nowych środków komunikacji na relacje interesariuszy ochrony zdrowia. [w:] *Komputerowo Zintegrowane Zarządzanie*, Knosala R. (red.) [http://www.ptzp.org.pl/files/konferencje/kzz/artyk\\_pdf\\_2010/118\\_Ostrowska\\_S.pdf](http://www.ptzp.org.pl/files/konferencje/kzz/artyk_pdf_2010/118_Ostrowska_S.pdf) [dostęp: 12.01.2019 r.].
168. Gałuszka M.: Nowe zjawiska w relacji lekarz – pacjent w kontekście rozwoju Internetu, *Przegląd Socjologiczny* 2012, 61, 2, 118–150.
169. Gerber B.S., Eiser A.R.: The patient-physician relationship in the Internet Age: Future prospects and the research agenda, *Journal of Medical Internet Research* 2001, 3, 2, 15.
170. Grześkowiak M., Dylik M.: Czy informacje dotyczące resuscytacji dostępne na polskich stronach internetowych są wiarygodne? *Medycyna Intensywna i Ratownicza* 2005, 8, 1, 13–17.
171. Cuber T., Grygiel J.: Wpływ internetu na występowanie zjawiska anoreksji. *Pielęgniarstwo XXI w.* 2007, 3–4, 20–21, 65–70.
172. Gromadzka-Anzelewicz J.: Mały Roland nie doczekał się leku, bo przepisy choć są, to nie działają, *Dziennik Bałtycki* 14.05.2018 r., <https://dziennikbaltycki.pl/maly-roland-umarl-przez-bezduzna-biurokracje-dwa-miesiace-walczyli-o-lek-dla-chorego-dziecka-urodzonego-w-gdanskim-szpitalu/ar/13172937> [dostęp: 12.01.2019 r.].
173. Fakt: Gdyby Roland dostał lek, byłby dzisiaj ze mną, <https://www.fakt.pl/wydarzenia/polska/trojmiasto/alicja-madrowska-25-l-z-gdanska-pocho-wala-swojego-4-miesiecznego-synka-rolanda-bo/fyy7ezj#slajd-2> [dostęp: 12.01.2019 r.].
174. Egbert A.D., Svendsen C.N.: Stem cell model of spinal muscular atrophy. *Archives of Neurology* 2010, 67, 6, 665–669.
175. Langier K., Czarny-Działak M.: Wiedza rodziców lub opiekunów na temat astmy oskrzelowej u dziecka. Udział pielęgniarki w edukacji zdrowotnej rodziców lub opiekunów oraz chorego dziecka, *Studia Medyczne* 2013, 29, 2, 171–176.
176. Kalinowski P., Mirosław K.: Wiedza rodziców na temat alergii pokarmowej występującej u ich dzieci, *Medycyna Ogólna i Nauki o Zdrowiu* 2014, 20, 1, 88–91.

177. Kózka M., Perek M., Łudzik K.: Wiedza i postawy rodziców dzieci z rozpoznaną wadą serca, *Problemy Pielęgniarstwa* 2009, 17, 2, 79–85.
178. Malinowska M., Włoszczak-Szubzda A.: Ocena wiedzy rodziców na temat szczepień zalecanych u dzieci, *Aspekty Zdrowia i Choroby* 2017, 2, 1, 39–46.
179. Ciałkowska-Kuźnińska K., Kiejna A.: Obciążenie opiekunów pacjentów z zaburzeniami psychicznymi, *Postępy Psychiatrii i Neurologii* 2012, 21, 3, 175–182.
180. Jonas K., Waligóra M., Hołda M., Sulicka-Grodzicka J., Strach M., Podolec P., Kopeć G.: Knowledge of rare diseases among health care students – the effect of targeted education, *Przegląd Epidemiologiczny* 2017, 71, 1, 80–89.
181. Miteva T.S., Jordanova R., Iskrov G., Stefanov R.: General knowledge and awareness on rare diseases among general practitioners in Bulgaria, *Georgian Medical News* 2011, 193, 16–19.
182. Orphanet: List of rare diseases and synonyms: Listed in alphabetical order. Orphanet Report Series 2015, [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List\\_of\\_rare\\_diseases\\_in\\_alphabetical\\_order.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List_of_rare_diseases_in_alphabetical_order.pdf) [dostęp: 12.01.2019 r.].
183. Podolec P., Grodzicki T., Kopeć G. (red.): Program szkolenia z zakresu chorób rzadkich dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych, <http://www.crcd.eu/wp-content/uploads/2015/10/Program-nauczania-rcd.pdf>. Pobrano 12. 01. 2016 r. <http://www.nadziejawgenach.pl> [dostęp: 12.01. 2016 r.].
184. Engel P.A., Bagal S., Broback M., Boice N.: Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: The need for stronger educational initiatives for physicians, *Journal of Rare Diseases*, 2013, 1, 1–15.
185. Krajnovic D.: Ethical and social aspects on rare diseases, *Filozofija I Društvo* 2012, 23, 4, 32–48.
186. Dunkle M., Pines W., Saltonstall P.L.: Advocacy groups and their role in rare diseases research, *Advances in Experimental Medicine and Biology* 2010, 686, 515–525.
187. Sygut M.: Badanie przesiewowe i wczesne leczenie mogą wyeliminować, <http://www.rynekzdrowia.pl/Neurologia/Badanie-przesiewowe-i-wczesne-leczenie-moga-wyeliminowac-SMA,180929,208.html> [dostęp: 1.02.2019 r.].

# ANEKS



## Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Jestem studentką Zdrowia Publicznego na Uniwersytecie Medycznym w Białymstoku, gdzie piszę pracę magisterską. Podejmuję temat tego, jaką wiedzą o swojej chorobie dysponują osoby cierpiące na SMA. Niniejsza ankieta służy zebraniu informacji, które pozwolą zakres tej wiedzy opisać i procentowo zobrazować.

Dane, które Państwo podadzą, zostaną wykorzystane w sposób zgodny z wymogami UMB dotyczącymi przygotowania prac magisterskich, gwarantującymi poufność. Ankieta ma charakter anonimowy.

Proszę, by udzielił Państwo odpowiedzi zgodnych z faktyczną wiedzą – bez celowego poszukiwania informacji. Kwestionariusz nie ocenia Państwa wiedzy, ale pokazuje jej stan; jego analiza wskaże kierunki działań edukacyjnych w tym zakresie.

Z góry dziękuję za czas, który zechcą Państwo poświęcić.

Natalia Emilia Saniewska

Wskazówki:

- przy wybranej przez siebie odpowiedzi należy postawić znak X,
- informacja o tym, że można zaznaczyć więcej niż 1 odpowiedź zamieszczana jest przy konkretnych pytaniach w nawiasie.

### CZĘŚĆ I. METRYCZKA

I Określ swoją płeć				Dziewczynka/Kobieta	
				Chłopiec/Mężczyzna	
II Podaj swój wiek				13-15 lat	
				16-19 lat	
				20-25 lat	
				26-30 lat	
III Miejsce zamieszkania	Miasto wojewódzkie		Wieś		
	Miasto powiatowe				
	Miasto gminne				
	Małe miasto				
	Warszawa				
		Polska		Zagranica	
		Proszę podać kraj			
IV Wykształcenie				Podstawowe	
				Gimnazjalne	
				Średnie	
	Zawodowe			Związane z medycyną	Inne
Wyższe			Związane z medycyną	Inne	
			Związane z medycyną		
V Sytuacja zawodowa	Uczę się		Rodzaj szkoły		
	Studiuję		Kierunek		
	Pracuję		Wykonywany zawód		
			Emeryt		
			Rencista		
			Bezrobotny		



## Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

### CZĘŚĆ II. ILE WIEZISZ O SWOJEJ CHOROBIE

1. Jak oceniasz swoją wiedzę na temat choroby? (Można zaznaczyć 2 odpowiedzi)	Wiem dużo					
	Uważam, że wiem zbyt mało					
	Chciałbym wiedzieć więcej					
	Mam wiedzę ogólną					
2. Skąd czerpiesz informacje o swojej chorobie? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)	Od rodziców/rodzeństwa/rodziny					
	Z książek medycznych					
	Z czasopism medycznych					
	Od innych chorych					
	Od rodzin innych chorych					
	Z Fundacji SMA					
	Z Internetu					
	Strona Fundacji	Facebook Fundacji				
	Od lekarzy					
	Od fizjoterapeutów					
Z telewizji, radia, gazet						
Inne						
Którzy pracownicy służby zdrowia przekazali Ci najwięcej informacji? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)	Lekarz pediatra					
	Lekarz rodzinny					
	Lekarz neurolog					
	Lekarz ortopeda					
	Lekarz rehabilitacji					
	Lekarz pulmonolog					
	Fizjoterapeuta Pielęgniarka					
Jak oceniasz wiedzę o SMA wśród specjalistów, z którymi miałeś do czynienia? (1 – ocena najniższa; 5 – ocena najwyższa) Proszę o odpowiedź respondentów w wieku powyżej 18 lat.	Lek. pediatra					
	Lek. rodzinny					
	Lek. neurolog					
	Lek. ortopeda					
	Lek. rehabilitacji					
	Lek. pulmonolog					
	Pielęgniarka Fizjoterapeuta					
5. W jakim języku/językach czytasz o SMA? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)	Polski					
	Angielski					
	Inne	Proszę podać jakie?				
6. Czy przed zdiagnozowaniem słyszałeś chorobę takiej jak SMA? Proszę o odpowiedź Pacjentów zdiagnozowanych w wieku powyżej 18 roku życia. (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)	Tak	Od znajomych				
		Z telewizji/prasy				
		W szkole/na studiach				
		Za sprawą działań Fundacji SMA (np. <i>Mięśnie dla Mięśni</i> ) Na Facebooku				
	Nie					
	Tak, ponieważ mam chorych w rodzinie					
7. Czy uczestniczyłeś w <i>Weekendach ze SMA-kiem</i> organizowanych przez Fundację SMA? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)	Tak	W pierwszym (2013 r.)				
		W drugim (2014 r.)				
		W trzecim (2015)				





# Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

				W czwartym (2016 r.)
				Nie, w żadnym
Gdzie dowiedziałeś się, że jesteś chory na SMA? Proszę podać nazwę szpitala/poradni oraz miasto.				
9. Gdzie jesteś leczony w związku z SMA? Proszę podać nazwę ośrodka i miasto.				
10. Czy chciałbyś wiedzieć więcej o swojej chorobie?				
				Tak
				Nie

### CZĘŚĆ III. WŁASNA WIEDZA O CHOROBIE

Czy potrafisz wyjaśnić skrót SMA?	Tak	Proszę wyjaśnić	
		Nie	
Co obejmuje Twoje leczenie? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)		Leki	
		Rehabilitacja	
		Dieta	
		Operacje	
		Zioła	
		Choroby nie leczę się	
		Nie wiem	
Na podstawie czego stwierdzono, że chorujesz na SMA? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)		Badanie neurologiczne	
		Wycinek mięśnia (biopsja)	
		Badanie genetyczne krwi	
		Badanie elektromiograficzne	
		Badanie moczu	
		OB, morfologia	
		Nie wiem	
Jd jakimi terapiami pracują aktualnie naukowcy zajmujący się SMA? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)		Kwas walproinowy	
		Naprawa uszkodzonego genu <i>SMA1</i>	
		Komórki macierzyste	
		Przywrócenie sprawności osłabionym mięśniom	
		Zastąpienie uszkodzonego białka SMN innym związkami	
		Terapia dietetyczna	
		Modyfikacja zapasowego genu <i>SMA2</i>	
		Terapia witaminowa	
		Przeszczep	
		Nie wiem	
Jak nazywa się pierwszy na świecie lek na SMA? Wpisz.			
Czy choroba jest dziedziczna?	Tak	Nie	Nie wiem
Co wywołuje SMA? (Można zaznaczyć kilka odpowiedzi)	Zmiany w DNA		
	Bakterie i wirusy		



# Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

*Wiedza rodziców na temat chorób rzadkich u dzieci  
na przykładzie rdzeniowego zaniku mięśni*

Szanowni Państwo!

Jestem studentką Zdrowia Publicznego na Uniwersytecie Medycznym w Białymstoku. Przygotowałam tę ankietę, by zebrać informacje o Państwa wiedzy na temat chorób, na którą cierpią Państwa dzieci.

Podane przez Państwa informacje zostaną przeze mnie wykorzystane do napisania pracy magisterskiej. Ankieta jest anonimowa, uzyskane dane będą traktowane poufnie i prezentowane procentowo. W ich opracowaniu zastosowane będą wytyczne UMB dotyczące zasad opracowywania prac magisterskich.

Proszę o udzielenie szczerych odpowiedzi, zgodnych z Państwa rzeczywistą wiedzą – nie ma potrzeby sprawdzania, czy odpowiedzi są poprawne, czy poszukiwania tych właściwych. Badanie to nie ma charakteru oceniającego, ale diagnozujący. Analiza danych wskaże, jakie działania edukacyjne należy prowadzić w odniesieniu do rodzin osób SMA.

Będę wdzięczna za czas poświęcony na wypełnienie przygotowanego przez mnie kwestionariusza.

Edyta Saniewska

Wskazówki:

Proszę zaznaczyć „X” właściwą odpowiedź w kratkach odpowiadających pytaniu.

Proszę zwrócić uwagę, że jeśli nie ostatek zaznaczone inaczej, na niektóre pytania można udzielić więcej niż jednej odpowiedzi.

## CZĘŚĆ I. METRYCZKA

I Proszę wskazać swoją płeć	<input type="checkbox"/> Kobieta		
	<input type="checkbox"/> Mężczyzna		
II Proszę zaznaczyć swój wiek	<input type="checkbox"/> Mniej niż 18		
	<input type="checkbox"/> 18 – 25		
	<input type="checkbox"/> 26 – 30		
	<input type="checkbox"/> 31 – 35		
	<input type="checkbox"/> 35 – 40		
	<input type="checkbox"/> 41 – 50		
	<input type="checkbox"/> 51 – 55		
	<input type="checkbox"/> 56 – 60		
III Miejsce zamieszkania	<input type="checkbox"/> Miasto wojewódzkie		<input type="checkbox"/> Wieś
	<input type="checkbox"/> Miasto powiatowe		
	<input type="checkbox"/> Miasto gminne		
	<input type="checkbox"/> Małe miasto		
	<input type="checkbox"/> Warszawa		
	<input type="checkbox"/> Polska		
			Proszę podać kraj
IV Wykształcenie	<input type="checkbox"/> Podstawowe		
	<input type="checkbox"/> Gimnazjalne		
	<input type="checkbox"/> Średnie		
	<input type="checkbox"/> Zawodowe	<input type="checkbox"/> Związane z medycyną	<input type="checkbox"/> Inne
	<input type="checkbox"/> Wyższe	<input type="checkbox"/> Związane z medycyną	<input type="checkbox"/> Inne
V Sytuacja zawodowa	<input type="checkbox"/> Student		<input type="checkbox"/> Kierunek
	<input type="checkbox"/> Osoba aktywna zawodowo		<input type="checkbox"/> Wykonywany zawód
	<input type="checkbox"/> Emeryt		
	<input type="checkbox"/> Rencista		
	<input type="checkbox"/> Nie pracuje, opiekuje się dzieckiem		



# Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

## CZĘŚĆ II. ŹRÓDŁA WIEDZY O CHOROBIĘ

1. Jak oceniają Państwo swoją wiedzę na temat choroby dziecka?	Bardzo dobrze					
	Dobrze					
	Dostatecznie					
	Niewystarczająco					
	Ogólnie					
2. Skąd czerpią Państwo informacje?	Z książek medycznych					
	Z czasopism medycznych					
	Od znajomych, którzy mają chore dzieci					
	Od chorych na SMA					
	Z Fundacji SMA (broшуra, poradnik)					
	Z Internetu (strona Fundacji SMA, inne strony)					
	Od lekarzy					
	Od fizjoterapeutów					
	Nie uzyskałem zadowolających informacji					
Inne						
3. Proszę wskazać, którzy pracownicy służby zdrowia, którzy przekazali Państwu najwięcej informacji na temat SMA	Lekarz rodzinny					
	Lekarz pediatra					
	Lekarz neurolog					
	Lekarz ortopeda					
	Lekarz rehabilitacji					
	Lekarz pulmonolog					
	Fizjoterapeuta					
Pielęgniarka						
4. Jak oceniają Państwo wiedzę o SMA wśród specjalistów, z którymi mieli Państwo do czynienia? (1 – ocena najniższa; 5 – ocena najwyższa)		1	2	3	4	5
	Lek. rodzinny					
	Lek. pediatra					
	Lek. neurolog					
	Lek. ortopeda					
	Lek. rehabilitacji					
	Lek. pulmonolog					
	Fizjoterapeuta					
	Pielęgniarka					
	Pracownicy przedszkola/szkoły					
	5. W jakim języku/językach czytają Państwo o SMA?	Polski				
Angielski						
Inne		Proszę podać jakie?				
6. Czy przed zdiagnozowaniem dziecka słyszeli Państwo o SMA?	Tak	Od znajomych				
		Z telewizji/prasy				
		W szkole/na studiach				
		Za sprawą działań Fundacji SMA				
	Na Facebooku					
Nie						
Tak, mam chorych w rodzinie						
7. Czy uczestrzyli Państwo w <i>Weekendach ze Smaktem</i> organizowanych przez Fundację SMA?	Tak	W pierwszym (2013 r.)				
		W drugim (2014 r.)				
		W trzecim (2015 r.)				
		W czwartym (2016 r.)				
	Nie, w żadnym					



## Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

8. Gdzie diagnozowano Państwa dziecko? Proszę wskazać placówkę.	
9. Proszę podać polską placówkę referencyjną zajmującą się SMA.	
10. Czy interesuje Państwa poszerzenie wiedzy na temat choroby?	Tak
	Nie

### CZĘŚĆ III. WIEDZA O CHOROBY DZIECKA

Czy potrafili Państwo wyjaśnić skrót SMA?	Tak	Proszę wyjaśnić	
	Nie		
Jakie postępowanie terapeutyczne jest obecnie POWSZECHNIE dostępne?	Farmakologiczne (leki)		
	Choroby nie leczy się		
	Objawowe		
	Rehabilitacja		
	Dieta		
	Nie wiem		
Jak diagnozuje się chorobę?	Poprzez testy skórne		
	Badaniem neurologicznym		
	Badaniem ortopedycznym		
	Badaniem genetycznym z krwi		
	Badaniem moczu		
	Biopsją mięśnia		
	Elektromiografia		
Nie wiem			
O wprowadzeniu jakich terapii mówi się w przyszłości?	Kwas walproinowy		
	Naprawa uszkodzonego genu <i>SMA1</i>		
	Komórki macierzyste		
	Przywrócenie sprawności osłabionym mięśniom		
	Zastąpienie wadliwego białka SMN innym związkami		
	Terapia dietetyczna		
	Modyfikacja zapasowego genu <i>SMA2</i>		
	Terapia ziółkowa		
	Przeszczep		
	Nie wiem		
Jak się nazywa lek/leki wykorzystywane w leczeniu SMA?	Proszę podać, zgodnie ze swoją wiedzą		
	Nie wiem		
Czy choroba jest dziedziczna?	Tak	Nie	Nie wiem
Co wywołuje SMA?	Przeciwciało zwane SMA1		
	Bakterie i wirusy		
	Palenie tytoniu przez matkę w okresie ciąży		
	Mutacja genetyczna		
	Uraz w okresie płodowym		
	Niedobór białka SMA1		



## Wydział Nauk o Zdrowiu

Zdrowie Publiczne  
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

	<input type="checkbox"/> Obumieranie neuronów ruchowych w rdzeniu kręgowym <input type="checkbox"/> Obumieranie neuronów w mózgu <input type="checkbox"/> Nie wiem
Czy choroba może występować u dorosłych?	<input type="checkbox"/> Tak <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Nie wiem
Która płeć choruje częściej?	<input type="checkbox"/> Kobiety <input type="checkbox"/> Mężczyźni <input type="checkbox"/> Obie płci z taką samą częstotliwością <input type="checkbox"/> Do tej pory nie udało się ustalić, wśród której płci zachorowalność jest większa <input type="checkbox"/> Nie wiem
Jaki jest najczęstszy typ choroby?	<input type="checkbox"/> SMA 1 <input type="checkbox"/> SMA 2 <input type="checkbox"/> SMA 3 <input type="checkbox"/> SMA 4 <input type="checkbox"/> CDSMA <input type="checkbox"/> Nie wiem
Jaki jest przebieg choroby?	<input type="checkbox"/> Stacjonarny <input type="checkbox"/> Przewlekły <input type="checkbox"/> Progresywny <input type="checkbox"/> Po szybkim pogorszeniu następuje stabilizacja <input type="checkbox"/> Odwracalny <input type="checkbox"/> Nie wiem
Jakie są największe problemy zdrowotne dzieci z SMA?	<input type="checkbox"/> Otyłość <input type="checkbox"/> Zbyt niska waga <input type="checkbox"/> Osłabienie mięśni oddechowych <input type="checkbox"/> Osłabienie mięśni oczu <input type="checkbox"/> Przykurcze <input type="checkbox"/> Drżenia mięśniowe <input type="checkbox"/> Osteoporoza <input type="checkbox"/> Osłabienie mięśni odpowiadających za połknięcie <input type="checkbox"/> Osłabienie mięśni tułowia <input type="checkbox"/> Skolioza <input type="checkbox"/> Infekcje uszu <input type="checkbox"/> Nie wiem
Co można zrobić, by przeciwdziałać zachorowaniu dziecka na SMA?	<input type="checkbox"/> Przyjmować kwas foliowy w okresie ciąży <input type="checkbox"/> Nie ma sposobu przeciwdziałania <input type="checkbox"/> Urodzić dziecko przed 30 rokiem życia <input type="checkbox"/> Oboje rodzice powinni prowadzić zdrowy tryb życia przed podjęciem decyzji o rodzielstwie <input type="checkbox"/> Przeprowadzić badania genetyczne przed podjęciem decyzji o rodzielstwie <input type="checkbox"/> Nie wiem

Dziękuję.



„... praca porusza bardzo wiele wątków chorób rzadkich, zarówno z medycznego jak i socjologicznego punktu widzenia, jest spójna i choć często używa specjalistycznego języka, to czyta się ją łatwo, i będzie ona z pewnością wyjątkowo przydatną lekturą dla środowisk dotkniętych bezpośrednio lub pośrednio chorobami rzadkimi”.

z *Recenzji* dr. hab. Waltera Żelaznego, prof. UwB