

## Streszczenie

# **Choroby rzadkie: analiza barier w dostępie do opieki medycznej oraz potrzeb i oczekiwań polskich pacjentów i ich opiekunów**

Choroby rzadkie wedle definicji przyjętej w Unii Europejskiej to ciężkie, często zagrażające życiu, schorzenia, które dotyczą nie więcej niż 5 osób na 10000, i których leczenie wymaga szczególnych, skoordynowanych wysiłków wielu specjalistów. Choroby rzadkie mają zróżnicowaną etiologię i obraz kliniczny, łączą je jednak trudności z postawieniem właściwego rozpoznania, dostępem do terapii, a nawet informacji o chorobach. Ze względu na ich ciężki, postępujący przebieg wiele chorób rzadkich łączy się z niepełnosprawnością. Niewielka liczba specjalistów zdolnych rozpoznać chorobę i prowadzić obciążonych nią pacjentów stanowi barierę w uzyskaniu adekwatnej opieki medycznej i wsparcia społecznego.

### **Cel pracy**

Celem głównym pracy jest analiza sytuacji chorych na choroby rzadkie i ich opiekunów w systemie ochrony zdrowia i zabezpieczenia społecznego w Polsce. Przedmiotem badania były doświadczenia pacjentów i ich opiekunów związane z uzyskaniem diagnozy, dostępem do leczenia i poziomem wsparcia w codziennej egzystencji.

Badanie obejmuje następujące zagadnienia: zjawisko odysei diagnostycznej i trudności w uzyskaniu rozpoznania; dostępność do opieki medycznej i jej intensywność; ocenę zadowolenia osób z chorobami rzadkimi i ich opiekunów z publicznego systemu ochrony zdrowia oraz określenie obszarów opieki medycznej wymagających w opinii badanych największych zmian; zachowania i potrzeby informacyjne pacjentów z chorobami rzadkimi i ich opiekunów; wpływ choroby na życie pacjenta i jego rodziny (obciążenie chorobą); problem współwystępowania niepełnosprawności z chorobą rzadką, jak również trudności napotykanych przez chorych z chorobami rzadkimi w polskim systemie orzekania o niepełnosprawności.

### **Metody**

Do zebrania danych zastosowana została metoda ankiety internetowej oparta na autorskim kwestionariuszu ankiety, [opracowanym z uwzględnieniem literatury przedmiotu](#). Opracowane zostały dwa warianty kwestionariusza: jeden dla pacjentów, drugi dla ich opiekunów. Na wersję dla pacjentów składa się 25 pytań, [natomiast a](#) wersja dla opiekunów zawiera dwa dodatkowe pytania dotyczące

liczby dzieci z chorobą rzadką, nad którymi sprawowana jest piecza, oraz ich wieku. Ankieta miała charakter anonimowy i nie wiązała się z przetwarzaniem danych osobowych.

Analizom poddano prawidłowo wypełnione ankiety zwrócone przez 554 osób. Na podstawie częstości występowania chorób wskazywanych przez respondentów wyróżnionych zostało 7 większych jednostek chorobowych i grup chorób: Mukowiscydoza (N=68), Fenyloketonuria (N=39), Neurofibromatoza (N=59), Zespół Prader-Willi (N=79), Dystrofia Mięśniowa (N=52), Rdzeniowy Zanik Mięśni (N=24) oraz Miastenia Gravis (N=35). Pozostałe choroby rzadkie, pojawiające się z częstością od 1 do 7 razy, ze względu na zbyt niską liczebność, nie mogły być analizowane indywidualnie. Dlatego też połączone zostały w zbiorczą kategorię określaną w dalszej części raportu jako „inna choroba” (N=198) bądź „pozostałe (mniejsze) jednostki chorobowe”, stanowiącą kategorię referencyjną w analizach wielozmiennowych.

Do analiz dwuzmiennowych wykorzystano współczynnik korelacji Pearsona i test niezależności chi-kwadrat. Do analizy wielozmiennowej zmiennej czas do diagnozy (analiza przeżycia) wykorzystano model proporcjonalnego hazardu Coxa. W przypadku analizy wielozmiennowej zmiennej **liczba błędnie postawionych diagnoz dla modelowania przyjęto model negatywnej regresji dwumianowej. Analogicznie jak w przypadku modelu proporcjonalnego hazardu Coxa oszacowano trzy modele dla wyróżnionych grup wiekowych oraz pacjentów objętych przesiewem.** Dla serii pytań tworzących trzy indeksy: Indeks Obciążenia Chorobą, Indeks Braku Informacji, Indeks Ważności Problemów przeprowadzona została analiza rzetelności przy zastosowaniu Alfry Cronbacha.

### **Charakterystyka badanej próby**

W badanej próbie 359 osób stanowili opiekunowie pacjentów cierpiących na choroby rzadkie (65% próby), zaś 195 - sami pacjenci (35% próby). Respondenci wskazali łącznie 132 różne jednostki chorobowe. Wśród respondentów przeważały kobiety, które stanowiły niemalże 86% ogółu odpowiadających. Rozkłady wieku w podziale na opiekunów oraz na pacjentów istotnie się różniły. Pacjentami w objętej badaniem próbie były osoby niemalże w każdym wieku, od noworodków po osoby starsze. Grupę opiekunów stanowiły z definicji wyłącznie osoby dorosłe, wśród których dominowały osoby w wieku średnim.

### **Wyniki**

#### **Zjawisko odysei diagnostycznej**

Do analizy zjawiska odysei diagnostycznej wybrano trzy zmienne zależne: 1) czas, jaki upłynął od pojawienia się pierwszych objawów choroby do jej właściwego rozpoznania mierzony w latach, 2) fakt

postawienia (lub nie) u pacjentów rozpoznania innej choroby, przed postawieniem ostatecznego rozpoznania (zmienna zerojedynkowa), 3) liczba błędnie postawionych diagnoz.

W przypadku niespełna połowy pacjentów objętych badaniem (49%) czas do rozpoznania ich choroby nie przekroczył jednego roku, a niecałe 15% badanych wskazało, że czas do rozpoznania nie przekroczył 2 lat. Aż 60% pacjentów objętych badaniem (331 osób) doświadczyło błędnego rozpoznania, przy czym liczba nietrafionych diagnoz waha się od 1 do 11.

Analizy wskazują, że wszystkie trzy zmienne opisujące odyseję diagnostyczną: czas do diagnozy, fakt postawienia pacjentowi błędnej diagnozy i liczba błędnie postawionych diagnoz, są silnie związane z wiekiem pacjentów, jednak efekt ten wynika głównie z sytuacji najmłodszych z nich. Opóźnienie diagnostyczne w badanej próbie zależało od jednostki chorobowej. Największa liczba błędnie postawionych diagnoz spotkała chorych na inne (mniejsze) jednostki chorobowe. Jak wynika z analizy, nie ma prostej zależności pomiędzy szybkością identyfikacji choroby a bezbłędnością postawienia rozpoznania w procesie diagnostycznym. Czas do rozpoznania choroby jest zróżnicowany ze względu na wielkość miejscowości zamieszkania pacjentów, chociaż dane nie wskazują na istnienie w tym względzie liniowej zależności. Błędne diagnozy zaś najczęściej stawiane są osobom zamieszkującym miasta powyżej 500 tys. mieszkańców.

### **Dostępność opieki medycznej i intensywność jej wykorzystania**

Znaczna grupa pacjentów korzysta z opieki kilku poradni. Łącznie 63% pacjentów korzysta z opieki od 2 do 6 poradni specjalistycznych. Liczba poradni specjalistycznych, z jakich korzystają pacjenci, zależy od ich wieku, przy czym zależność ta jest nieliniowa. Liczba poradni, pod opieką których znajduje się pacjent nie różni się w zależności od miejsca zamieszkania pacjenta, natomiast miejsce zamieszkania związane jest z liczbą wizyt, odbywanych przez pacjentów w specjalistycznych placówkach medycznych. Występuje też znaczne zróżnicowanie liczby wizyt w poradniach w zależności od wielkości miejscowości zamieszkania pacjenta. Omawiane powyżej zmienne są ze sobą skorelowane.

### **Zaopatrzenie potrzeb medycznych przez publiczny system ochrony zdrowia**

Większość pacjentów deklaruje, że publiczny system opieki zdrowotnej nie odpowiada na ich potrzeby (łącznie 59%). Wraz z wiekiem maleje zadowolenie pacjentów ze sposobu działania systemu publicznej opieki zdrowotnej w Polsce. Zdaniem respondentów najpilniejszych zmian wymaga poprawa dostępu do lekarzy specjalistów, terapii oraz podniesienie poziomu wiedzy o chorobach rzadkich wśród personelu medycznego w ogóle. Starsi respondenci zwracali uwagę na brak opieki długoterminowej.

## **Niepełnosprawność i orzekanie o niepełnosprawności**

W badanej próbie 476 pacjentów posiada orzeczenie o niepełnosprawności (86% ogółu próby). Wiek respondentów oraz wielkość miejscowości zamieszkania nie różnicują respondentów pod względem faktu posiadania orzeczenia o niepełnosprawności (wykresy 33 i 34). Znaczna grupa respondentów twierdzi, że napotkała problemy z uzyskaniem orzeczenia o niepełnosprawności (68%).

## **Potrzeby i zachowania informacyjne**

Dla respondentów najcenniejszym źródłem informacji są kontakty osobiste oraz lekarze specjaliści – odpowiednio 31% oraz 30% respondentów wskazało te źródła informacji jako najważniejsze. Z kolei Internet oraz media społecznościowe – a więc źródła informacji, które zdobyły najwięcej spośród ogółu wskazań (odpowiednio 24% i 22%) są uznawane jako kluczowe znacznie rzadziej (przez odpowiednio 14% i 17% respondentów). Wyniki badania wskazują, że respondenci odczuwają niedostatek informacji o wszystkich badanych aspektach choroby i leczenia. W największym stopniu dotyczy jednak dwóch tematów – wiedzy o skuteczności terapii oraz sposobów leczenia choroby (86% oraz 80% wskazań).

## **Obciążenie chorobą**

Najmocniej odczuwalnym problemem jest zbyt mała liczba lekarzy, którzy znają się na chorobie oraz zbyt mała wiedza o chorobie wśród lekarzy i personelu medycznego – obydwie kwestie za ważne lub bardzo ważne uznało 97% respondentów, jednak wszystkie badane obszary miały dla respondentów dużą wagę.

## **Zawodowe koszty choroby i jej wpływ na sytuację finansową rodziny**

Ogółem 455 osób, czyli 82% badanych, poniosło zawodowe koszty związane z wystąpieniem choroby rzadkiej u członka rodziny. Choroba najczęściej wymuszała stałą rezygnację z wykonywania pracy zarobkowej (56% respondentów). Respondenci mieszkający na wsi, najczęściej deklarują stałą rezygnację z pracy zarobkowej kogoś z rodziny spowodowaną chorobą, natomiast sytuacja, gdy z powodu choroby ktoś zmienia miejsce pracy lub zawód częściej zachodzi w przypadku osób zamieszkujących wielkie miasta. 84 % respondentów deklaruje znaczne pogorszenie się sytuacji finansowej rodziny. Nieco ponad połowa respondentów biorących udział w badaniu korzysta ze zbiorów publicznych lub/i zbiera pieniądze w ramach tzw. „1%”. Z tego rodzaju wsparcia młodzi pacjenci korzystają częściej niż starsi.

## **Trudności w życiu osobistym i zawodowym spowodowane chorobą**

Największa grupa respondentów deklaruje, że istotnym problemem jest to, że z powodu choroby trudno jest znaleźć kogoś, kto mógłby zaopiekować się dzieckiem w zastępstwie respondenta (71% osób jest tego zdania). Respondenci często twierdzą, że chore dzieci w związku z chorobą doświadczają trudności w szkole (63% badanych). Niebanalny odsetek respondentów (41%) twierdzi, że z powodu choroby chciało się przeprowadzić oraz że z powodu choroby (dziecka) ktoś z najbliższej rodziny doświadczał trudności w pracy (42%).

### **Korelacje pomiędzy indeksami**

Przeprowadzona analiza korelacji między poszczególnymi indeksami wskazuje na umiarkowanie silne związku między poszczególnymi indeksami. Indeks Obciążenia Chorobą skorelowany jest z Indekssem Ważności Problemów na poziomie 0,35 oraz z Indekssem Braku Informacji na poziomie 0,38. Z kolei Indeks Braku Informacji koreluje z Indekssem Ważności Problemów na poziomie 0,43.

### **Dyskusja**

W prezentowanej tu analizie niespełna połowa pacjentów objętych badaniem (49%) mieściła się w zdefiniowanym przez Międzynarodowe Konsorcjum Badań nad Chorobami Rzadkimi (IRDiRC) rocznym oknie wystarczająco szybkiej diagnozy, gdyż otrzymała rozpoznanie w czasie nie przekraczającym jednego roku). Obrazuje to skalę potrzeb w zakresie poprawy diagnostyki chorób rzadkich w Polsce. Jednym z narzędzi zapewniających szybką diagnozę i wdrożenie właściwego leczenia w odpowiednim czasie są ukierunkowane na wybrane choroby rzadkie populacyjne badania przesiewowe noworodków.

Wyniki przeprowadzonych w niniejszej rozprawie analiz wskazują na zróżnicowanie doświadczeń na drodze do uzyskania diagnozy w zależności od choroby pacjenta. Część z obserwowanych efektów jest oczywista, np. objęcie danej jednostki chorobowej przesiewem skutkuje poprawą jej wykrywalności. Inne wskazują na interakcje obrazu klinicznego i organizacji ochrony zdrowia jako czynników kształtujących drogę do diagnozy. Można przypuszczać, że dostępność leczenia zwiększa „widoczność” choroby i może skłaniać neonatologów oraz pediatrów do szybszego kierowania pacjentów na konsultacje genetyczne.

Jak pokazują wyniki badania, szybkość wykrycia choroby nie zawsze jest silnie związana z możliwością postawienia bezbłędnej diagnozy. Przeprowadzone w niniejszej pracy analizy skłaniają, by zrewidować przyjmowane w literaturze dotyczącej chorób rzadkich założenie, zgodnie z którym liczba błędnych diagnoz jest wskaźnikiem odysei diagnostycznej. Takie wnioski mogą być uprawnione wówczas, gdy liczne błędne rozpoznania towarzyszą długiemu czasowi do rozpoznania. Duża liczba błędnych diagnoz

może jednak równie dobrze być wskaźnikiem intensywności procesu weryfikacji diagnozy, w szczególności gdy kolejne rozpoznania są skumulowane w relatywnie krótkim czasie.

Wszystkie trzy zmienne opisujące odyseję diagnostyczną: czas do diagnozy, fakt postawienia błędnego rozpoznania oraz liczba błędnych diagnoz, o których poinformowany został chory lub jego opiekun są silnie związane z wiekiem pacjentów. Efekt szybkiej, poprawnej diagnozy z najmłodszej grupie wiekowej może wynikać zarówno z poprawy możliwości i dostępności badań diagnostycznych, jak i z faktu, że dla najmłodszych pacjentów minęło za mało czasu aby diagnoza okazała się nietrafna – przynajmniej dla części z nich. Bardzo prawdopodobne jest nakładanie się obu zjawisk.

Wiele chorób rzadkich ma charakter wieloukładowy i postępujący, co przekłada się na złożone potrzeby medyczne. W świetle tych informacji nie zaskakuje, że w badanej grupie większość pacjentów zarejestrowanych jest w kilku poradni specjalistycznych: łącznie 63% korzysta z opieki od 2 do 6 poradni specjalistycznych. To, że pacjenci powyżej 16 roku życia wedle deklaracji znajdują się pod opieką najmniejszej liczby poradni (średnio 3,1), może wynikać z trudności w dostępie do opieki medycznej dla osób dorosłych z chorobami rzadkimi.

Miarą pozwalającą określić poziom spełnienia oczekiwań pacjentów wobec opieki medycznej jest poziom ich satysfakcji. 59% respondentów deklaruje, że publiczny system opieki zdrowotnej nie odpowiada na potrzeby ich lub ich dzieci w zakresie opieki medycznej. Zadowolenie pacjentów ze sposobu działania systemu publicznej opieki zdrowotnej maleje jednak wraz z wiekiem. Wyniki te wydają się spójne z omówionymi wcześniej rezultatami dotyczącymi intensywności opieki i ich interpretacją. Starsi pacjenci nie mogą liczyć na równie intensywną opiekę, co młodszy, choć w przypadku wielu z nich musi mieć miejsce pogorszenie stanu zdrowia w związku z postępem choroby.

Respondenci w niniejszym badaniu także deklarowali wysoką aktywność w sieci w poszukiwaniu informacji o chorobie. Pacjenci i ich opiekunowie wydają się zarazem świadomi ograniczeń informacji znajdujących w Internecie. Choć zasoby sieciowe są najczęściej używanym źródłem informacji, to jednak dla respondentów najcenniejszym źródłem wiedzy są kontakty osobiste z innymi chorymi oraz lekarze specjaliści.

Wyniki prezentowanego w tej dysertacji badania wskazują na dużą wagę problemów doświadczanych przez respondentów z uzyskaniem opieki i właściwego wsparcia w systemie ochrony zdrowia, zabezpieczenia społecznego i edukacji. Najbardziej dotkliwym problemem jest zbyt mała liczba lekarzy, którzy znają się na chorobie oraz zbyt mała wiedza o chorobie wśród lekarzy, a także obciążenia związane z samą logistyką organizacji leczenia po stronie pacjenta i rodziny (91%) i niedostateczną wymianą informacji pomiędzy lekarzami (90%), wynikające ze słabej koordynacji ze strony systemu

ochrony zdrowia. Znaczna grupa respondentów twierdzi, że problem z uzyskaniem orzeczenia o niepełnosprawności był dla nich bardzo ważny (47%) lub ważny (21%). Zarazem zdecydowana większość respondentów posiada orzeczenie o niepełnosprawności (86%).

Tak duże obciążenie organizacją leczenia oraz szerzeniem informacji na temat choroby, pogłębione trudnościami ze strony systemu oświaty (wskazało na nie niespełna 80% respondentów!) oraz niedostatecznym wsparciem psychologicznym dla chorych i ich rodzin (81%) musi przekładać się na funkcjonowanie społeczne i zawodowe. W rzeczy samej, 455 respondentów zadeklarowało, że choroba ich samych lub dziecka wpłynęła na ich aktywność zawodową: aż 82% badanych poniosło koszty w tym obszarze. Pojawieniu się choroby rzadkiej w rodzinie najczęściej towarzyszą trudności finansowe; aż 84% respondentów deklaruje pogorszenie lub znaczne pogorszenie się sytuacji finansowej gospodarstwa domowego w związku z chorobą rzadką któregoś z jej członków, zarazem 90% odpowiadających na ankietę wskazało na trudności z uzyskaniem pomocy finansowej i materialnej związanej z kosztami życia i leczenia jako na poważny problem.

## **Wnioski**

1. Zmniejszenie skali opóźnienia diagnostycznego w chorobach rzadkich, które w badaniu wykazało istotną skalę, powinno być priorytetem polityki zdrowotnej.
2. Pierwszą barierą w uzyskaniu poprawnej diagnozy jest niewiedza, dlatego podstawową kwestią jest wzmocnienie istniejących, czasem nieformalnych ośrodków eksperckich, a w razie potrzeby powołanie nowych.
3. Szybkość wykrycia choroby nie zawsze jest silnie związana z małą liczbą błędnych rozpoznań czy z bezbłędną pierwszą diagnozą.
4. Należy zrewidować przyjmowane często w literaturze dotyczącej chorób rzadkich założenie, zgodnie z którym sama liczba błędnych diagnoz jest wskaźnikiem odysei diagnostycznej.
5. Duża liczba błędnych diagnoz może być wręcz wskaźnikiem intensywności procesu weryfikacji diagnozy, gdy kolejne rozpoznania są skumulowane w krótkim czasie.
6. W przypadku rzadszych chorób niska intensywność poszukiwania rozpoznania może sprawić, że diagnozowane są bezbłędnie na późniejszych etapach choroby, gdy dochodzi do pełnego rozwinięcia obrazu klinicznego, co nie jest zjawiskiem pożądanym.
7. Brak ostatecznej weryfikacji rozpoznania może też być sygnałem niskiej dostępności opcji diagnostycznych w określonym systemie ochrony zdrowia; wówczas podejrzenie choroby nie

jest szybko weryfikowane, a czas oczekiwania na diagnozę wynika z uwarunkowań systemowych.

8. Intensywność opieki medycznej nad pacjentem z chorobą rzadką spada z wiekiem, dlatego konieczne jest wdrożenie programów przekazywania pacjenta z opieki pediatrycznej do internistycznej.
9. Pacjenci z chorobami rzadkimi napotykać bardzo często trudności z uzyskaniem orzeczenia o niepełnosprawności, konieczne jest więc wprowadzenie szkoleń dla lekarzy orzeczników pracujących w systemie zabezpieczenia społecznego w zakresie chorób rzadkich.
10. Niedostatek informacji jest mocno odczuwany przez pacjentów i ich bliskich w wielu obszarach: od informacji stricte medycznych, po związane z samoopieką i wiedzą o funkcjonowaniu systemu zabezpieczenia społecznego.
11. Pacjenci z chorobami rzadkimi oraz ich bliscy intensywnie używają zasobów internetowych i kanałów komunikacji online, tworząc społeczności oferujące wzajemne wsparcie w sieci; ten fenomen powinien zostać wykorzystany przez stronę publiczną do wzmocnienia umiejętności samoopieki u pacjentów i opieki nieformalnej oraz wsparcia chorych przez osoby bliskie.
12. Dzieci z chorobami rzadkimi doświadczają trudności związanych z chorobą w systemie edukacji, co wskazuje na potrzebę szkoleń dla pracowników Poradni Psychologiczno-Pedagogicznych i samych pałcówek, do których trafiają uczniowie.
13. Pojawienie się choroby rzadkiej u członka rodziny ma doniosłe konsekwencje zawodowe, wymuszając bardzo często rezygnację z pracy zarobkowej, zmianę pracy lub zmianę zawodu przez opiekuna, a w przypadku pacjentów dorosłych – samego chorego.
14. Trwałe opuszczenie rynku pracy najbardziej zagraża mieszkańcom wsi; w przypadku wpływu choroby rzadkiej na aktywność zawodową pacjentów i opiekunów możemy mieć do czynienia nierównościami ze względu na miejsce zamieszkania.
15. Rodziny doświadczają trudności wewnętrznych z powodu choroby oraz ograniczają kontakty zewnętrzne z dalszą rodziną, co wskazuje na to, że w przypadku choroby rzadkiej nie działają tradycyjne mechanizmy wsparcia ze strony najbliższych.
16. Wiele rodzin w związku z rozpoznaniem choroby rzadkiej u jednego z jej członków doświadczają też może izolacji społecznej, na co wskazuje powszechne wśród respondentów (60%) ograniczenie kontaktów z przyjaciółmi.