

Prof. dr hab. n.med Jolanta Wierzba  
Zakład Pielęgniarstwa Internistyczno- Pediatricznego  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
Gdańsk Dębinki 7 80-592  
58-3492943  
Email:kwierz@gumed.edu.pl

Gdańsk 20.07.2023

Ocena

rozprawy doktorskiej mgr Marii Libury **Choroby rzadkie: analiza barier w dostępie do opieki medycznej oraz potrzeb i oczekiwań polskich pacjentów i ich opiekunów** przygotowana na zlecenie Rady Dyscypliny Nauki o Zdrowiu Wrocławskiego Uniwersytetu Medycznego im Piastów Śląskich

Obserwowany od kilkunastu lat gwałtowny postęp z zakresie diagnozowania chorób rzadkich , definiowanych jako występujących z częstością powyżej 1:2000 żywych urodzeń, jest niekwestionowany.

Nadal jednak ich celowane leczenie jest możliwe tylko w kilku procentach Dlatego działanie całego zespołu leczniczo - opiekuńczego skupia się na poprawie jakości życia pacjentów . Modele opieki różnią się w poszczególnych krajach, nigdzie jednak nie udało się wypracować idealnego modelu postępowania. Dopiero jednak zdiagnozowanie potrzeb jest podstawą do tworzenia dobrej jakości opieki nad pacjentem z chorobą rzadką. Mgr Maria Libura od lat publikuje jak również wypowiada się na temat potrzeb pacjentów i ich opiekunów w zakresie chorób rzadkich. Jest w tej dziedzinie niekwestionowanym autorytetem. Współpracuje nie tylko z organizacjami polskimi ale także z europejskimi systemami opieki, w tym z European Joint Programm for Rare Disorders, pełniąc w tych gremiach funkcje eksperckie. Dlatego z

wielkim zainteresowaniem zapoznałam się z wynikami Jej długoletniej pracy i wynikającymi z niej doświadczeniami.

Przedstawiona do oceny praca liczy 188 stron, podzielona jest na 10 rozdziałów, których struktura odpowiada ogólnie przyjętemu wzorcowi pisania prac naukowych o charakterze badawczym . Zawiera 19 tabel oraz cztery ryciny oraz 67 wykresów, przedstawionych w sposób jasny i uzasadniających ich umieszczenie w tekście . Piśmiennictwo obejmuje 138 pozycji, głównie anglojęzycznych, ułożonych według kolejności cytowań, w większości pochodzących z ostatnich kilku lat, odpowiadające podjętej tematyce. Ich wybór jest uzasadniony i zawiera najnowsze publikacje z interesującego Doktorantki zakresu

.Przedstawione tezy pracy doktorskiej wraz z wstępem, opisem celowości prowadzonych badań, dyskusją nad wynikami badań z omówieniem istotnych zagadnień zawartych w publikacjach oraz podsumowaniem nie budzi zastrzeżeń merytorycznych. Powyższe zagadnienia są przedstawione w sposób jasny i logiczny .

Wstęp pracy jest podsumowaniem obecnej wiedzy dotyczącej funkcjonowania system opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Europie i Polsce. Od razu należy zaznaczyć, że Doktorantka niezwykle słusznie zwraca uwagę na dwa podstawowe aspekty: szacunkowość danych wynika z braku prowadzenia rejestru chorób rzadkich w Polsce , te lukę ma uzupełnić Plan Chorób Rzadkich . Nie jest bowiem możliwe szacowanie potrzeb nie znając skali problemu. Drugim w kolejności ważności problemem jest brak klarownego systemu przyznawania zaświadczeń a następnie świadczeń dla pacjentów z niepełnosprawnościami wynikającymi z choroby rzadkiej. Do znakomitej analizy tego problemu przeprowadzonej przez Autorkę zarówno we wstępie jak i dyskusji dodam fakt wstydu i upokorzenia doznawanego

przez starających się o takie świadczenia opiekunów. Wyniki przeprowadzonych przez Doktorantkę badań również dobitnie wskazują na ten problem. Cel pracy określono właściwie a zastosowana metoda badawcza nie budzi zastrzeżeń. Anonimowość danych zapewnia większą szczerą wypowiedzi, co wielokrotnie udowodniano w innych publikacjach opartych o badania ankietowe. Tym bardziej że ankieta zahacza o intymne dane takie jak status ekonomiczny czy dobrostan psychiczny.

Badania ankietowe przeprowadzone przez Doktorantkę są wg mojej wiedzy pierwszym tak obszernym opracowaniem stanu oraz potrzeb tej grupy pacjentów i ich rodzin . Jest zatem bezcennym źródłem wiedzy i diagnozą społeczną zagadnienia chorób rzadkich w Polsce. Wybrano dwie choroby które są weryfikowane badaniem przesiewowym – fenyloketonurię oraz mukowiscydozę, nie dziwi więc znakomity stopień ich rozpoznawalności. Nieliczni tylko pacjenci doznali opóźnienia diagnozy, w przypadku fenyloketonurii byli to pacjenci dorośli, diagnozowani jeszcze przed wprowadzeniem szczelnego przesiewu, w przypadku pacjentów z mukowiscydozą późniejsza diagnoza dotyczy pacjentów z nietypowymi postaciami bądź, podobnie jak w przypadku fenyloketonurii, z okresu niepełnych badań przesiewowych mukowiscydozy. Obecny , konsekwentny i szczelny system tych badań z pewnością pozwoli na pełne usprawnienie diagnostyki. Podobnie jak rozszerzenie puli badań przesiewowych ( najlepszy przykład SMA) . Przeprowadzenie takiego opracowania za kilka lat, uwzględniając podobne problemy byłoby bardzo interesujące.

W zespole Duchenne'a objawy kliniczne pojawiają się w wieku kilku lat, z tego może wynikać opóźnienie diagnostyki. Podobna zależność ma miejsce dla nerwiakowłóknikowości typu I ( NF1) gdzie poszczególne

objawy kliniczne mogą pojawiać się z wiekiem . Znacznie gorzej, zresztą nie tylko w Polsce przedstawia się diagnozowanie innych chorób rzadkich , gdzie wielobjawowość, a często niejasność obrazu klinicznego prowadzi do niepewnych wniosków . Dlatego znowu apel o konieczność wdrożenia refundowanej pewnej diagnostyki genetycznej, co słusznie podkreśla Autorka, także w dyskusji .

Niezwykle interesujące są wyniki dotyczące źródeł pozyskiwania wiedzy o chorobie rzadkiej . Zwraca uwagę fakt braku dostępności do wiedzy często tylko w języku angielskim sprawia, że nadal istnieje konieczność tworzenia platform informacyjnych w języku polskim z prostymi odnośnikami do nich które wysoko pozycjonowałyby się. Nieocenioną funkcję w zakresie szerzenia wiedzy pełnią organizacje pacjenckie. Dziwi fakt że tak niewielu respondentów wskazuje je jako element źródeł informacji. Jest to o tyle ciekawe że akurat w jednostkach wybranych do ankiety działają silne organizacje pacjenckie. Może jednak termin kontakty osobiste – jest uzupełnieniem tego punktu.

Ankieta obrazuje także dramatyczne wołanie o ustalenie lekarza prowadzącego dla pacjenta z chorobą rzadką, niezależnie od statusu, miejsca zamieszkania itd. znalezienie takiej osoby jest nadal problemem, Dla choroby rzadkiej , zwykle wielobjawowej ma to znaczenie podstawowe. Podobnie jak zapewnienie profesjonalnej koordynowanej opieki w oparciu o centra eksperckie. Doktorantka od lat jest orędowniczką ich powstawania i Jej uwagi dotyczące tego zagadnienia są nieocenione.

Na marginesie rozważań wyłania się także rosnący problem osób młodocianych i dorosłych z chorobami rzadkimi. Dane przedstawione przez Doktorantkę dobitnie wykazują że z wiekiem pacjenta poziom opieki wyraźnie spada, ale ta obserwacja dotyczy wszystkich krajów ,

także wysoko rozwiniętych i jest wyzwaniem dla każdego systemu opieki zdrowotnej.

Znaczna niestety grupa respondentów korzysta ze zbiorów publicznych ( w tym 1%) , to kolejny dowód niesprawności systemu opieki w chorobach rzadkich. I bardzo dobrze że ta informacja została zawarta w ankiecie, podobnie jak dane dotyczące obiektywnego wpływu choroby na warunki życia rodzin.

Strona 25 - termin mechanizmy fizjologiczne zastąpiłabym: patofizjologiczne

Prosi się wyjaśnienie terminu „zbiory danych podłużnych”

Przedstawione jako podsumowanie pracy wnioski są generalnie istotne i słuszne, spróbowałabym jednak zmniejszyć ich ilość. Być może udałaby się próba ograniczenia liczby wniosków związanych zwłaszcza z diagnozowaniem oraz dostępem do wiedzy - nadaloby to klarowności pracy i ułatwiłoby czytelnikowi wyłonienie głównych tez podsumowania .

Podsumowując – pisząc powyższą recenzję zdałam sobie sprawę ile jednak w ostatnich latach dokonało się wiele istotnych zmian w zakresie diagnostyki i opieki nad chorobami rzadkimi. Doktorantka , od lat związana z systemem opieki nad chorobami rzadkimi nie jest lekarzem, ale reprezentantem szeroko pojętej gałęzi zdrowie publiczne. Ale wnioski stawiane przez Nią są w zasadzie zgodne z naszym stanowiskiem tzn osób które od lat diagnozują i leczą pacjentów z chorobami rzadkimi Jasne że jesteśmy gdzieś na początku drogi, ale owa droga istnieje i wiemy dokąd chcemy żeby doprowadziła.

A stanie się to dzięki takim opracowaniom jak praca doktorska mgr Marii Libury w co głęboko wierzę. Liczę także że Doktorantka będzie nadal prowadziła swoje badania , bo to nasza wspólna droga.

Po zapoznaniu się z rozprawą stwierdzam, że przedstawiona przez  
rozprawa doktorska pani mgr Marii Libury **Choroby rzadkie: analiza  
barier w dostępie do opieki medycznej oraz potrzeb i oczekiwań  
polskich pacjentów i ich opiekunów** spełnia kryteria i wymogi  
ustawowe stawiane rozprawom na stopień doktora [rozprawa odpowiada  
warunkom określonym w art. 13 ust.1 z dnia 14 marca 2003 roku o  
stopniach naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki oraz  
par 6. Rozporządzenie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 19  
stycznia 2018 roku, w sprawie szczegółowego trybu i warunków  
przeprowadzenia czynności w przewodzie doktorskim, w postępowaniu  
habilitacyjnym oraz w postępowaniu o nadanie tytułu profesora. i  
dlatego wnoszę do Rady Dyscypliny Nauk o Zdrowiu Wrocławskiego  
Uniwersytetu Medycznego im Piastów Śląskich o dopuszczenie mgr  
Marii Libury do dalszych etapów przewodu doktorskiego. Wniosuję  
także o przyznanie wyróżnienia.

Prof. dr hab.n.med Jolanta Wierzba

Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego

Gdański Uniwersytet Medyczny

  
Prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzba  
pediatra, genetyk kliniczny  
8778860