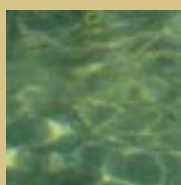
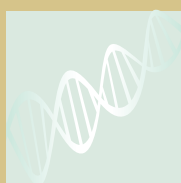


nr 3-4 (49-50) 2010



Inhalacje przez całą dobę? (3)



Narodowa strategia
dla chorób rzadkich (EUROPLAN) (4, 6)



Psychologia przy mukowiscydozie (7)



KALENDARZ 2011 (11, 12)



1% = 100% (15)



Demograficzna analiza populacji chorych
na mukowiscydozę w Europie (17)

**KWARTALNIK FUNDACJI POMOCY
RODZINOM I CHORYM NA MUKOWISCYDOZĘ**

Zespół redakcyjny:
Stanisław Sitko, Paweł Wójtowicz,
Marcin Mleczek, lek. med. Piotr Dziadek,
Jacek Zieliński

Adres redakcji:
30-507 Kraków, ul. Celna 6
tel./fax (12) 292 31 80
www.mukowiscydoza.pl
e-mail: krakow@mukowiscydoza.pl

Opracowanie graficzne:
Jacek Zieliński

Druk:
Drukarnia Technet, Kraków

Wydawca:
Fundacja MATIO (nakład: 5000 egz.)

Fundacja dziękuje Medycynie Praktycznej
za dystrybucję czasopisma.

Redakcja nie odpowiada
za treść ogłoszeń i reklam.

W sprawie zamieszczania reklam prosimy
kontaktować się z panem Pawłem Wójtowiczem, tel. (12) 292 31 80, 603 751 001,
listownie pod adresem Redakcji lub pocztą
elektroniczną.



**FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOZĘ**

*Boże,
użycz mi pogody ducha,
abym pogodził się z tym,
czego nie mogę zmienić,
odwagi,
abym zmienił to, co mogę,
i mądrości,
bym odróżniał jedno od drugiego.*

Wysyłając SMS o treści „DP MUKO”
pod nr: **72624, 73624, 74624**,
pomogasz fundacji

koszt SMS-a (z VAT): 2,44 zł, 3,66 zł, 4,88 zł

Od Redakcji

Drodzy Czytelnicy,

To kolejny już rok z MATIO. Niedawno mieliśmy dzień zadumy i refleksji przy grobach naszych najbliższych, a już za pasem Sylwester z życzeniami, które układamy sobie przez długi czas. Wyznaczamy sobie kolejne małe i wielkie cele. Ale jak zwykle przy wigilijnym stole będziemy życzyć sobie przede wszystkim ZDROWIA i SPOTKANIA NA KOLEJNEJ WIGILII.

Czytelnikom życzę ZDROWIA i radości z życia. Naukowcom sukcesów w poszukiwaniach leku na mukowiscydozę. Fundacji kolejnych 15 lat (w nadchodzącym roku będziemy obchodzili swoje 15-lecie). Naszym darczyńcom nadal wielkiego serca, ale też dużych dochodów. Lekarzom zdrowia do opieki nad naszymi podopiecznymi i jak najmniej pracy oraz wiele wdzięczności ze strony rodzin za poświęcony czas dla naszych podopiecznych.

Wszystkim Państwu przekazujemy symboliczny opłatek, którym chcemy się z Wami podzielić.

Wesołych Świąt Bożego Narodzenia oraz Szczęśliwego Nowego Roku

Życzy redakcja MATIO



Inhalacje przez całą dobę?!

W artykule nie będę przedstawiał nowatorskiego urządzenia do inhalacji, tylko naturalny sposób na poprawę odporności chorego na mukowiscydozę.

W kwartalniku „MATIO” w roku 2007 przeczytałem, że w Izraelu trwają badania kliniczne nad szczepionką na mukowiscydozę. Podążając tym tropem, nawiązałem kontakt z Benjaminem Pinkasem, organizatorem rehabilitacji chorych nad Morzem Martwym. Latem 2008 r. spotkałem się z nim w Pradze podczas światowej konferencji poświęconej mukowiscydozie. Benjamin przekazał mi wiele informacji na temat warunków klimatycznych panujących nad Morzem Martwym i możliwości leczenia klimatycznego chorych na mukowiscydozę. Bardzo mnie to zainteresowało, ponieważ moja córka Emilka, u której mukowiscydozę zdiagnozowano w 1996 r., każdego roku kilkakrotnie chorowała na zapalenie płuc, a leczenie antybiotykami podawanymi dożylnie osłabiało jej odporność. Podjąłem decyzję. Na przełomie stycznia i lutego 2009 r. pojechałem z Emilą na leczenie klimatyczne nad Morze Martwe.

Efekty? Niezwykle! Emilka wróciła z nową motywacją do walki z chorobą. W najgorszym zdrowotnie okresie – wczesną wiosną – chodziła normalnie do szkoły i ani razu nie zachorowała.



Pożegnanie z Benjaminem

Pierwsze przeziębienie pojawiło się dopiero po wycieczce szkolnej w maju, ale w przeciwieństwie do poprzednich trwało krótko i nie zakończyło się zapaleniem płuc. Przez całe lato Emilka aktywnie wypoczywała; gołym okiem widać było poprawę samopoczucia fizycznego i psychicznego. W ciągu 16-dniowego pobytu nad Morzem Martwym jej zdolność oddechowa FEV₁ zwiększyła się o 9%, osiągając poziom 86%. A wszystko to dzięki uni-

katowemu mikroklimatowi panującemu w jedynym takim miejscu na ziemi. Codzienne spacerowanie i spanie przy otwartym oknie to były nasze inhalacje.

Powracając do tytułowych 24-godzinnych inhalacji, to właśnie tam jest to możliwe, dlatego że Morze Martwe leży ponad 400 m poniżej poziomu mórz, a ciśnienie atmosferyczne jest o około 10% wyższe niż w Polsce. Wyższe ciśnienie atmosferyczne powoduje zwiększenie zawartości tlenu w powietrzu o około 10%, stąd lepsze dotlenienie płuc. Woda Morza Martwego, a co za tym idzie powietrze, zawiera niespotykane nigdzie indziej stężenie soli mineralnych (tabela poniżej), dlatego podczas pobytu nie używaliśmy inhalatora. Woda tego morza zawiera 26 unikatowych minerałów służących zdrowiu i urodzie, a 12 z nich występuje tylko w tym miejscu.

Porównanie zawartości głównych pierwiastków w wodzie Morza Martwego w stosunku do wody Morza Śródziemnego

	Morze Martwe mg/l	Morze Śródziemne mg/l
chlor	224 900	22 900
magnez	44 000	1490
sód	40 100	1490
wapń	17 200	1350
potas	7650	470
brom	5300	76

Duża zawartość bromu w powietrzu powoduje uspokojenie i pełen relaks. Suche i czyste powietrze niezawierające alergenów działa kojąco na cały układ oddechowy. W okresie zimowym panują tu optymalne warunki do rehabilitacji chorych na mukowiscydozę. Ciśnienie atmosferyczne osiąga 1060 mbar, a temperatura powietrza wynosi 20–24°C w dzień i 12–15°C w nocy. Duża ilość minerałów w powietrzu tworzy swoisty, naturalny filtr przeciw promieniowaniu UV – jest to jedyne miejsce na Ziemi, gdzie można się opalać do woli bez przykrych konsekwencji w postaci poparzenia słonecznego. Na dobre samopoczucie wpływają tak-





Kąpiel w morzu

że kąpiele w wodzie morskiej, w której można się unosić, nie tonąc.

Efekty zdrowotne zaobserwowane u Emilki zgadzają się z wynikami badań przeprowadzonych przez Uniwersytet Medyczny w Haifie i wiele innych placówek badawczych.

Poprawa funkcji oddechowych po trzytygodniowym pobycie utrzymuje się nie mniej niż 3 miesiące, następuje dotlenienie krwi, zwiększa się masa ciała chorego i ta tendencja utrzymuje się przez dłuższy czas. Zwiększa się również ogólna odporność organizmu.

Choć takie leczenie jest kosztowne, to w styczniu 2011 r. planuję po raz kolejny zabrać Emilkę nad Morze Martwe; jest to możliwe dzięki wpłatom darczyńców na subkonto mojej córki, za które wszystkim serdecznie dziękujemy.

W Redakcji dostępny jest kontakt z autorem w przypadku zapytań o informacje na temat pobytu nad Morzem Martwym.

Marek

Narodowa strategia dla chorób rzadkich

– nowe wyzwanie dla Polski

W Polsce problem chorób rzadkich dotyczy kilkudziesięciu tysięcy osób, które od lat czekają na wprowadzenie odpowiednich regulacji prawnych, umożliwiających im dostęp do specjalistycznej opieki medycznej oraz nowoczesnych terapii. Sytuację zarówno w naszym kraju, jak i w pozostałych krajach Wspólnoty, ma poprawić realizowany od 2008 r. EUROPLAN – Europejski Projekt na rzecz Opracowania Krajowych Planów Zwalczenia Chorób Rzadkich. 22 października 2010 r. w Krakowie odbyła się Konferencja EUROPLAN, organizowana na zlecenie Komisji Europejskiej i Federacji EURORDIS przez MATIO Fundację Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę. Podczas konferencji podsumowane zostały postępy projektu w Polsce. Patronat nad konferencją objął wojewoda małopolski Stanisław Kracik. Wydarzenie zgromadziło blisko 100 uczestników, którzy reprezentowali

kilkanaście organizacji pozarządowych, środowisko medyczne, specjalistów, naukowców, wolontariuszy organizacji i studentów oraz zaproszonych zagranicznych ekspertów EURORDIS i znakomitych wykładowców. Dziękujemy Komisji Europejskiej za wsparcie tego wydarzenia finansowo, merytorycznie i prawnie. Wielkie dzięki EURORDIS za zauważenie Polski, przede wszystkim Yannowi i Christel za wytrwałość w dążeniu do celu, sponsorom, patronom medialnym, wykładowcom i Collegium Medicum.

W ramach Europejskiego Projektu na rzecz Opracowania Krajowych Planów Opieki nad Chorymi na Choroby Rzadkie przedstawiciele 27 państw europejskich, w tym Polski, zobowiązali się do 2013 r. opracować oraz wprowadzić w życie krajowe strategie rozwiązania trudnej sytuacji osób cierpiących na choroby rzadkie. Konferencja, podczas której eksperci oraz

przedstawiciele organizacji pacjentów podsumują dotychczasowe efekty prac w Polsce, odbyła się 22 października 2010 r. w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie. W Komitecie Organizacyjnym spotkania znaleźli się: prof. dr hab. Wojciech Cichy z Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, prof. dr hab. Tomasz Grodzicki z Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie, członek Komisji ds. Chorób Rzadkich przy Ministerstwie Zdrowia oraz przedstawiciel Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN Mirosław Zieliński, lek. med. Marcin Mikoś oraz prezes Fundacji MATIO Paweł Wójtowicz.

Choroby rzadkie (*rare diseases*) to przewlekłe, zagrażające życiu schorzenia, które występują średnio u 5 na 100 tys. osób. Dotychczas do grupy chorób rzadkich zaliczono 8 tys. schorzeń, z których największą grupę

stanowią choroby genetyczne, takie jak mukowiscydoza i fenyloketonuria, a także rzadkie odmiany raka, choroby autoimmunologiczne, wady wrodzone oraz choroby toksyczne i zakaźne. System opieki zdrowotnej w większości państw europejskich nie uwzględnia specjalnych rozwiązań dla pacjentów cierpiących na rzadko występujące choroby. Trudna sytuacja pacjentów wynika przede wszystkim z charakteru tej grupy chorób – niektóre z nich występują tak rzadko, że nie opracowano jeszcze właściwych dla nich leków, a mała wiedza na ich temat często nie pozwala na prawidłowe rozpoznanie choroby. Leki stosowane w terapii chorób rzadkich zaliczane są do grupy tzw. leków sierocych (*orphan medical product*), których nazwa nawiązuje do wąskiej grupy pacjentów, dla których są przeznaczone.

Podstawową kwestią poruszaną przez osoby cierpiące na choroby rzadkie, ich rodziny oraz organizacje skupiające chorych, jest ograniczony dostęp do nowoczesnych leków, wynikający z braku ich refundacji przez państwo. Często terapia ratująca życie pacjenta przerasta możliwości finansowe jego rodziny, ponieważ koszt miesięcznej kuracji to kwota kilku tysięcy złotych. Podobna sytuacja ma miejsce także podczas leczenia ambulatoryjnego. Polskie szpitale często mają trudności z uzyskaniem środków na finansowanie programów terapeutycznych właściwych dla chorób rzadkich.

Kolejnym kierunkiem zmian powinna być edukacja na temat chorób rzadkich, zarówno lekarzy specjalistów, jak i lekarzy pierwszego kontaktu. Skuteczność leczenia chorób rzadkich warunkowana jest często przez odpowiednio wczesne rozpoznanie, które pozwala uniknąć dodatkowych powikłań zdrowotnych i ma ogromny wpływ na długość życia pacjenta.

Należy również zauważyć, że w Polsce brakuje specjalistycznych ośrodków diagnozowania i leczenia pacjentów cierpiących na poszczególne rodzaje chorób rzadkich, w których byłoby objęci właściwą opieką medyczną.

Problem chorób rzadkich rozpa-trywany jest dziś w skali europejskiej. Zalecenia Komisji Europejskiej są wyrazem dążenia władz unijnych do zapewnienia pacjentom równego dostępu do właściwego leczenia, niezależnie od rzadkości choroby, na którą cierpią,

oraz warunków ekonomiczno-społecznych danego kraju. Zaleceniem UE jest, by każde państwo członkowskie posiadało własną politykę zdrowotną wobec chorób rzadkich, wypracowaną na podstawie wytycznych władz unijnych.

Poprawa sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi wymaga przede wszystkim ujednoczenia zasad refundacji leków dla chorób rzadkich w całej Europie oraz oparcia procesu decyzyjnego w sprawie ich refundacji na kryteriach identycznych, jak w przypadku finansowania leków dla chorób występujących częściej.

Należy zaktualizować i ujednoczyć również system klasyfikacji i kodowania chorób rzadkich, co pozwoli na ujęcie ich w Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD-10), a w rezultacie ułatwi specjalistom prawidłowe rozpoznanie choroby, umożliwiając wczesne zastosowanie właściwego leczenia.

Poważnym krokiem zmierzającym do poprawy dostępności kosztownej terapii chorób rzadkich jest Rozporządzenie UE 141/2000, które powołuje Unijny Komitet ds. sierocych produktów medycznych oraz przyznaje czasową ochronę rynkową producentom leków z grupy sierocych produktów leczniczych. U podstaw tej regulacji leżą społeczne, pozaekonomiczne wartości, wskazujące na potrzebę tworzenia równego dostępu do terapii wszystkich obywateli Unii Europejskiej.

EUROPLAN – Europejski Projekt na rzecz Opracowania Krajowych Planów Zwalczania Chorób Rzadkich (European Project for Rare Diseases National Plans Development) ma za zadanie ułatwić państwom Wspólnoty wypracowanie krajowych strategii w obszarze chorób rzadkich. Jego celem jest zapewnienie spójności między projektami przygotowywanymi w poszczególnych państwach a wspólną strategią realizowaną na poziomie europejskim. Ponadto w ramach projektu przygotowano wskaźniki umożliwiające monitorowanie postępów we wdrażaniu planów oraz porównywanie danych między państwami członkow-

skimi Unii. Zgodnie z zaleceniami Komisji Europejskiej plany powinny zostać wcielone w życie do 2013 r. Projekt EUROPLAN, który jest realizowany w ramach pierwszego wspólnotowego programu w dziedzinie zdrowia publicznego, rozpoczął się w 2008 r., zaś jego zakończenie planowane jest na rok 2011.

EUROPLAN, koordynowany przez Narodowe Centrum Chorób Rzadkich przy Narodowym Instytucie Zdrowia we Włoszech (Istituto Superiore di Sanita, Italia), skupia 30 partnerów z krajów europejskich oraz organizacje pacjentów zrzeszone w federacji EURODIS. W projekcie biorą udział przedstawiciele władz, służby zdrowia, naukowcy i pacjenci.

W ramach projektu przewidziano organizację krajowych konferencji EUROPLAN, które odbędą się w 16 państwach członkowskich UE, w tym 22 października 2010 r. w Polsce. Spotkania organizowane są przez lokalne stowarzyszenia działające na rzecz chorób rzadkich. Na poziomie europejskim konferencje koordynowane są przez EURODIS. Celem spotkań jest otwarta dyskusja na temat europejskiej strategii dotyczącej chorób rzadkich oraz zaleceń projektu EUROPLAN. Struktura wszystkich krajowych konferencji jest ściśle zdefiniowana i koncentruje się wokół zagadnień wynikających bezpośrednio z zaleceń Rady Unii Europejskiej:

1. Zarządzanie i monitorowanie krajowego planu
2. Definicja, kodyfikacja i rejestracja chorób rzadkich oraz rozpowszechnianie informacji i szkolenia
3. Badania naukowe i kliniczne w dziedzinie chorób rzadkich
4. Standardy opieki w chorobach rzadkich, specjalistyczne ośrodki oraz „leki sieroce”
5. Wspomaganie inicjatyw i działania na rzecz pacjentów
6. Zapewnienie zrównoważonego rozwoju
7. Gromadzenie wiedzy specjalistycznej na poziomie europejskim



22–23 października w Krakowie odbyła się Narodowa Konferencja Europlan

W daleko idącym skrócie przekażę Państwu opis tej konferencji:

Konferencja była konsekwencją Europejskiej konferencji EURORDIS, która odbyła się 13 maja w Krakowie. Wtedy też jako członek Eurordis zostaliśmy poproszeni o zorganizowanie Europlan w Polsce. Nie ukrywam, że czasu było mało, a problematyka, która miała być poruszana, wymagała kolosalnego nakładu pracy, znajomości tematu oraz współpracy między wszystkimi środowiskami, co jak wiemy nie jest łatwe. Zważywszy jednak fakt, iż konferencje takie odbyły się w tym roku w 21 jeden krajach Europy, a podsumowanie europejskie da możliwość ustalenia punktu wyjścia dla rządów krajów EU, zdecydowaliśmy się na podjęcie tego wyzwania.

W konferencji od godz. 9.00 do godz. 19.00 wzięło udział około 95 uczestników. Byli to przedstawiciele Eurordis w Komisji Europejskiej i Paryżu, eksperci medyczni z dziedziny chorób rzadkich, lekarze na co dzień stykający się z chorymi, studenci CM UJ, przedstawiciele organizacji pozarządowych działających na rzecz chorych na choroby rzadkie, organizacje parasolowe, przedstawiciele firm farmaceutycznych produkujących leki na choroby rzadkie oraz przedstawiciele samorządu i mediów.

Komitet organizacyjny to: prof. Wojciech Cichy, prof. Tomasz Grodzicki, Prezes Mirosław Zieliński, dr Marcin Mikoś i Paweł Wójtowicz.

Prowadzący panele to: dr Jacek Garliński, prof. Anna Tylki-Szymańska, dr Marcin Mikoś, prof. Jolanta Sykut-Cegielska i Paweł Wójtowicz.

Po co: aby zdiagnozować sytuację wyjściową w Polsce przed wprowa-



dzeniem Narodowego Planu na Rzecz Chorób Rzadkich. Komisja Europejska zaleca, by takie plany zostały wdrożone we wszystkich krajach do końca 2013 r.

Komu się to przyda? Wszystkim chorym, ich rodzinom, lekarzom, a przede wszystkim rządowi, który otrzyma diagnozę aktualnego stanu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce. I nie jako stygmat, ale jako punkt wyjścia do stworzenia na bazie EUROPLANU (drogowskazu, mapy) Narodowego Planu na Rzecz Chorób Rzadkich.

Więcej dowiecie się Państwo ze strony internetowej www.europlan.org.pl, na której zamieszczono prezentacje oraz ankiety oceniające poszczególne obszary.

Co ma do tego mukowiscydoza?

Przypomnę tylko, iż mukowiscydoza jest najczęściej występującą chorobą

rzadką. Nasze problemy, choćby takie jak brak odpłatności za odżywkę, brak możliwości leczenia domowego, brak dostępności do najnowszych technologii farmaceutycznych, problemy w regulacjach choćby w sferze socjalnej, edukacyjnej oraz wielu innych, o których mówimy i piszemy od dawna.

Na końcu chciałem podziękować wszystkim, którzy wsparli organizację konferencji: partnerom – EUROPLAN, UJ CM, EURORDIS, SPPLS, IFMSA Poland, patronowi konferencji – Wojewodzie Małopolski Stanisławowi Kracikowi, sponsorowi – firmie BIOMARIN, partnerom medialnym – PMR, Med. Student, Rynek Zdrowia, Rynek Zdrowia.pl, Zdrowie Publiczne, www.niepełnosprawni.pl, Prawo i Medycyna, pracownikom fundacji oraz wolontariuszom.

Paweł Wójtowicz



Psychologia przy mukowiscydozie

Przegląd wybranych aspektów psychospołecznych związanych z chorobą i jej doświadczaniem

Cierpienie, jakiego doświadczają codziennie chorzy na mukowiscydozę, wydaje się odmienne od tego, w jakiej formie występuje ono w przekazach medialnych. Widząc dziecko z przeobrażeniem w oczach, podłączone do przedziwnej aparatury podającej tlen, lub prawie przezroczystą kobietę w kosmicznej masce na twarzy i zestawiając te obrazy z rzeczywistością oddziału szpitalnego, nietrudno wyczuć lekką nutę manipulacji. Wyciąganie z narracji osób chorych na mukowiscydozę najczęściej najgorszych momentów ich życia przydaje dyskursowi lęku i współczucia popularności. Ten przedziwny rodzaj marketingu nie musi być oceniany jako dobry czy zły, lecz jeśli sam chory taki stan rzeczy krytykuje, warto przemyśleć wpływ takich obrazów. Komercjalizacja cierpienia i śmierci stała się swoistą modą, a prywatne doświadczenia chorych bywają włączone w język zysku.

Gdy pytam pacjenta o to, co wie na temat mukowiscydozy, mówi, że nic, bo i tak umrze – bo taki obraz widział w telewizji. Jedynie prywatna psychologia lekarzy oraz pielęgniarek podtrzymuje mizerną jakość życia na oddziale, ale po wypisaniu do domu pacjent często zostaje sam, bombardowany informacjami o śmierci i cierpieniu, bez pomocy psychologicznej.

Artykuł ten, będący w większości próbą przeglądu literatury przedmiotu, adresuję do tych, którzy opiekują się chorymi na co dzień. Traktuję ten temat jako nowy, gdyż wiedza o psychospołecznych aspektach mukowiscydozy w warunkach polskich jest mizerna. Postaram się poruszyć najważniejsze kwestie występujące w badaniach zagranicznych.

Na początek postaram się przeanalizować tę część literatury, która mówi o psychologicznych i psychospołecznych aspektach dzieci chorych na mukowiscydozę – o tym początku, kiedy rola rodziców jest niezwykle ważna. Do rodziny, praktycznie od poczęcia dziecka, zostaje wprowadzony nowy, poprzez proces diagnozy, bezosobowy intruz – choroba (Hodgkinson i Lester,

2002). Konstruuje ona większą część zachowań rodzicielskich, pozycjonuje matkę w podwójnej roli opiekunki i sprawczyni cierpienia dziecka. Ojciec zostaje często umocniony na pozycji bezemocjonalnego, niedostępnego żywiciela rodziny (Wennstrom i wsp., 2005).

Opieka nad dzieckiem chorym na mukowiscydozę związana jest z wieloma stresorami dla rodziny. Trud codziennej fizjoterapii klatki piersiowej, utrzymywania odpowiedniej diety, pilnowania zażywania leków, kwestie finansowe, ograniczenie mobilności przynajmniej jednego z rodziców, społeczny ostracyzm – to tylko część stresorów o charakterze zewnętrznym (Pumariega, 1993; także: Hodgkinson, 2002; Tolbert, 2003). Żal wywołany obecnością przewlekłej choroby, poczucie winy, strachu i gniewu z powodu nieakceptowania jej genetycznej natury – te przykłady stresów psychologicznych mogą wpłynąć na osłabienie komunikacji w rodzinie i wzmocnienie konfliktów (Pumariega, 1993; Tolbert, 2003).

W badaniach przeprowadzonych przez Hodgkinson i Lester (2002) powodami stresorów były trzy główne poziomy: bycie pośrodku, ciężar odpowiedzialności oraz próby radzenia sobie z subiektywnie doświadczanymi zmianami tożsamości. Strategie radzenia sobie podzielono na: skupione na emocjach, skupione na ocenie poznawczej oraz skupione na problemie (str. 379). Poczucie „bycia pośrodku” to nic innego, jak niepewność informacyjna dotycząca dziecka oraz kwestia podejmowania decyzji. Ciężar odpowiedzialności – kolejny powód stresów – to nie tylko kwestia podejmowania tychże decyzji, często różnie podzielanych przez obojga rodziców, ale także próby uzyskania pomocy psychologicznej na własną rękę. Oprócz tego istnieje społeczna i edukacyjna rola matki, często wpływająca na rodzicielską kontrolę w szkole; matki czują się odpowiedzialne za prognozowanie życia dziecka oraz edukację odnośnie przyszłości (Hodgkinson i Lester, 2002). Choroba

dziecka wpływa także, według autorów badań, na tożsamość matek. Wiele z nich jest przekonanych, że straciły poczucie indywidualności, zwłaszcza że niektóre nie mogą wrócić do pracy lub czują, że są izolowane społecznie (problem jeszcze mocniej objawia się u rodziców samotnie wychowujących dzieci). Oprócz tego świadomość, że mukowiscydoza jest chorobą genetyczną, wpływa na poczucie winy za chorobę dziecka, na postrzeganie siebie jako nosiciela i dawcy. Doświadczenie choroby dziecka przez rodziców, związane z tym emocje i przekonania to na tyle obszerny temat, że wypełniłby cały artykuł.

Przejdę teraz do tematyki procesów radzenia sobie z chorobą dziecka i jej doświadczaniem przez rodziców. Hodgkinson i Lester (2002) wymieniły w swych badaniach trzy strategie radzenia sobie z chorobą stosowane przez matki. Skupianie się na problemie – jedna z częstszych strategii – to między innymi poszukiwanie oparcia oraz identyfikacja celów. Matki znajdując oparcie w rodzinie, partnerach, znajomych, pielęgniarkach i lekarzach. Podobnie jak w tym badaniu, także w mojej praktyce rozmawiałem z pewną matką chorego na mukowiscydozę, która spotykała się ze znajomymi, by móc rozmawiać o czymś zupełnie innym, niż o chorobie dziecka. Kolejnym sposobem radzenia sobie z chorobą jest przejście innej perspektywy poznawczej – próba habituacji czy przyzwyczajania się do problemów, by stały się częścią życia codziennego. Najbardziej chyba rozbudowaną strategią jest ostatnia wymieniona przez badaczki – skupiona na emocjach. W tym miejscu występuje nadzieja i optymizm, i te kwestie zostały solidnie przebadane przez Wong i Heriat (2008). W badaniu tym rozpacz i nadzieję uważa się za ważne predykatory dostosowania się do mukowiscydozy, zarówno rodziców, jak i dzieci. Zdrowie psychiczne dzieci z mukowiscydozą, zdaniem badaczy, może być wspierane przez pobudzenie rodzicielskiej nadziei oraz osłabienie obwiniania się za chorobę

dziecka. Rodzice obwiniający się, wykazujący duży poziom rozpaczki, mogą znaleźć się w grupie ryzyka doświadczania depresji i lęków. Podobnie jak w poprzednim badaniu (Hodgkinson i Lester, 2002), tak i w tym wsparcie społeczne wydaje się bardzo znaczące i ważne.

W tym miejscu przejdę bardziej w stronę samego dziecka i tego, jak doświadcza ono swojej sytuacji w kontekście zachowań rodziców. I tak, przykładowo, dzieciom z rodzin zorientowanych na osiąganie celów lub rodzin skorych do rozwijania niezależności swoich pociech mniej zagraża widoczna progresja choroby (Lask, 2000; str. 344).

Nie mniej ważna od nastawienia rodziny jest komunikacja w tejże. Wspólne podejmowanie decyzji, czyli sposób, w jaki rodzice i dzieci włączają się nawzajem w rozwiązywanie problemów związanych z obchodzeniem się z chorobą – zdaniem Miller (2005) – przyczynia się do zdrowia pacjenta, zdrowej relacji w rodzinie i jego własnej satysfakcji. Jak można wywnioskować, zdrowe zorganizowanie komunikacji w rodzinie, świadome włączanie dziecka w proces decyzyjny, mogą mieć obopólnie pozytywne skutki.

Jednak nie zawsze tak jest. Rodzice często popełniają błąd nadopiekuńczości wobec dzieci chorych na mukowiscydozę (Bryon, 2006). Strach przed infekcją wpływa na szereg zachowań restrykcyjnych, takich jak ograniczenie kontaktu z zabawkami, ograniczenie kontaktu z innymi dziećmi itp. (Bryon, 2006). Wszystkie codzienne interakcje, od ubierania, kąpania, karmienia, mogą być niebezpośrednio modyfikowane przez diagnozę (str. 310). Warto mieć to na względzie, gdy organizuje się spotkania z rodzicami. We własnej praktyce zdarza mi się zapytać matkę o to, co robi w szpitalu. Często odpowiedź jest wymijająca. Matki często bacznie obserwują poczynania pracowników opieki medycznej, nierzadko próbując wejść w rolę jednej z pielęgniarek. Nie uważam tego ani za dobre, ani za złe – jest to subiektywna potrzeba matki – warto jednak z nią porozmawiać między innymi o zaufaniu wobec opieki medycznej, ale także o chwytaniu chwil dla siebie, o odpoczynku i złapaniu oddechu, gdy dziecko jest pod profesjonalną opieką. Rodzice będący blisko dziecka w trakcie jego hospitalizacji mogą zostać

jednak włączeni w grupę, do której kierowane są informacje o chorobie, kwestiach terapeutycznych i kwestiach radzenia sobie z ciężarem codziennej terapii w domu. Obecność rodziców w szpitalu może zostać wykorzystana do poszerzenia ich wiedzy i zarazem poprawy jakości życia.

Wszystkie poprzednio wymienione aspekty doświadczania i doświadczenia mukowiscydozy wpływają na jakość życia chorego dziecka. Nie mniejszy wpływ ma wiedza młodego pacjenta o chorobie. Bregnballe i wsp. (2007) wykazali w swoich badaniach, że młode dzieci (7–10 lat) chore na mukowiscydozę były bardziej lękowe niż grupa kontrolna. Badacze tłumaczą to słabym informowaniem dzieci w tej materii (str. 60). Wynika to z tego, że rodzice zostają poinformowani o chorobie w czasie, gdy ich chore dziecko jest zbyt małe, by to rozumieć. Gdy dziecko dorasta, edukacja leży w rękach rodziców, którym może ona się wydać zbyt trudna (Bregnballe i wsp., 2007). Co więcej, dzieci i dorośli używają różnego rozumowania w trakcie tłumaczenia choroby (Bryon, 2006). Jak opisuje Bryon (str. 310–311), dzieci w większości wiedzą, że mukowiscydoza wpływa na układ oddechowy i układ trawienny, ale nie wiedzą, dlaczego i jak. Większość dzieci nie rozumie również znaczenia prawidłowego odżywiania; sam miałem pacjentkę, która nie wiedziała, że chory na mukowiscydozę nie może palić ani przebywać w pomieszczeniach zadymionych, co wydawałoby się oczywiste z racji dostępnej (choćby w Internecie) wiedzy. Dzieci, zdaniem Bryon, mają tendencję do odseparowywania rozumienia i definicji diagnozy od tego, co jest ich osobiste, od własnej tożsamości. Podobnie jak z astmą czy chorobą serca, dzieci z mukowiscydozą definiują siebie jako „zdrowe” (str. 311). Autorka, podobnie jak wcześniej wspomniane badania Duńczyków (Bregnballe i wsp., 2007), zwraca uwagę na niedoinformowanie dzieci o chorobie. Co więcej, wskazuje na ciekawą pozycję rodziców jako „brokerów” informacji, którzy konstruowani są przez swoje pociechy w roli buforów przed nieprzyjemnymi informacjami – rodzic może wiedzieć praktycznie wszystko na temat mukowiscydozy, ale niekoniecznie będzie w stanie przekazać to dziecku. We własnej praktyce spotka-

łem się wieloma pacjentami, którzy mieli małą wiedzę na temat swojej choroby. U niektórych pociągało to za sobą słabą motywację do przestrzegania zaleceń lekarzy, ale też zależność od rodziców: „jak matka przypilnuje, to leki wezmę”. Zdaniem Lask (2000, str. 341) możliwą tego przyczyną jest właśnie nieadekwatna wiedza. Jeden z pacjentów opowiadał mi o lęku przed śmiercią, mając już/dopiero 16 lat. Nasza rozmowa na temat mukowiscydozy, łącznie z omówieniem tego, co zabija (bakterie), a co temu pomaga (mukowiscydoza), jego zdaniem pomogła w jakimś stopniu obniżyć lęk. Można było uniknąć narażania go na stres i lęk procesem edukacyjnym. Pozwolono mu jednak na prywatne zdobywanie wiedzy u tak zwanego „doktora Google’a” oraz z przekazów medialnych.

Przykład pewnej formy zorganizowania takiej edukacji o chorobie podają w swoim artykule Bregnballe i wsp. (2007). W duńskim centrum mukowiscydozy przy uniwersyteckim szpitalu w Aarhus założono szkołę mukowiscydozy (str. 60). Zainteresowanych odsyłam do artykułu, jedynie nadmieniam, że efektem wysokiego poziomu informacji było uwolnienie lękowości. Warto też przytoczyć słowa Mandy Bryon (2006, str. 311): „...precyzyjna wiedza na temat własnego stanu zdrowia koreluje z mniejszym dystresem, mniejszym zakłopotaniem, wzbogaca relacje z zespołem medycznym, lepszym stosowaniem się do zażywania leków oraz wzbogaca emocjonalny dobrostan”.

Powyżej omówiłem aspekty psychospołeczne pośredniczone przez kontekst rodziny. Przejdę teraz do kwestii psychospołecznych chorych na mukowiscydozę w wieku adolescencji.

Lata młodzieńcze opisywane bywają jako lata „wymagowanej publikacji”, gdzie nastolatek bardzo skupia się na tym, co inni o nim myślą (Bryon, 2006, str. 311). Adolescencja to także czas uzyskiwania autonomiczności oraz eksploracja nowych zachowań, uważanych często za „dorosłe”: picie alkoholu, palenie papierosów, zażywanie narkotyków, przemoc oraz seks. Ten problematyczny okres życia staje się jeszcze trudniejszy, gdy nastolatek będzie chory na coś poważnego: serce, cukrzycę czy mukowiscydozę.

Choroba separuje nastolatka od jego grupy rówieśniczej. W momencie, gdy zdrowy rówieśnik dąży w stronę autonomii, chory wciąż przebywa w bardzo bliskim związku z rodzicami (Segal, 2008; Modi i wsp. 2008). Sama diagnoza następuje wcześniej, gdy osoba chora jest jeszcze zależna od rodziców. Zdaniem Segal (2008) taki początek i rozwój mogą utrzymywać młodą osobę w roli kogoś zależnego, kogoś „trochę jak dziecko”, co może przeszkodzić w rozwijaniu i pracy nad autonomią. Jak dalej wnioskuje autor, taki stan zależności (współzależności) może stać się bardzo uciążliwy, szczególnie gdy adolescent zechce się odseparować od rodziców, a co za tym idzie, może to utrudnić proces negocjacji relacji dziecko–rodzice. Z drugiej strony, co także i ja zauważyłem w swojej praktyce, chory na mukowiscydozę może stać się na tyle buntowniczy, że zacznie odrzucać zdanie zarówno rodziców, jak i lekarzy. Jest to kwestia niezwykle ważna, gdyż konflikty pomiędzy rodzicami i ich dorastającymi dziećmi dotyczące ich traktowania mają duży wpływ na motywację do leczenia (Modi i wsp., 2008). Co więcej, z badań można wywnioskować, że przestrzeganie zaleceń lekarzy, tak w cukrzycy, jak i w mukowiscydozie, zmniejsza się w trakcie dojrzewania (Modi i wsp., 2008).

Subiektywne doświadczanie ciągłej terapii może stać się z czasem niezwykle trudne, zwłaszcza gdy wejdą w grę aspiracje do życia jak najbardziej zbliżonego do „normalnego” (Radley, 1994). O tychże subiektywnych doświadczeniach chorych na mukowiscydozę traktują jakościowe badania Kathryn Badlan (2006). W przeprowadzonych przez nią wywiadach występują znaczące słowa: „jesteś trochę jak trędowaty” (str. 267), dotyczące medycznych restrykcji i społecznej izolacji chorego. W mukowiscydozie także sama konstrukcja „normalności” wydaje się trudna, bo czy normalne jest ciągle balansowanie zdrowia? „To jest nietypowe, trochę dziwne, prawda, ponieważ w jednej minucie czujesz się normalnie [...], a następnie nie czujesz się normalnie” (str. 267). O kolejnej konstrukcji „normalności” w mukowiscydozie pisał także Christopher Tolbert (2003), wskazując na to, że praktycznie każdy chory na mukowiscydozę (a sam autor na nią

choruje) powinien zażywać leki doustne. W jego badaniach jeden na czterech respondentów mówił, że poczuwa się do ukrywania swoich leków. „Gdy jesteś w szkole, chcesz się wpasować i być tak samo normalny, jak inne dzieciaki. Gdy musisz wziąć 10 lub więcej tabletek przy każdym posiłku, to może być to główną rozterką” (str. 65). Negocjacja „normalności” to także fenomen niestosowania się do leczenia: fizjoterapia zabiera wiele czasu i bywa zajęciem nudnym (normalne gospodarowanie czasem); „robiłem fizjoterapię klatki piersiowej, ale dali mi maskę PEP, ponieważ (pauza), no, ja po prostu chciałem iść dalej (z życiem) niż spędzać zbyt dużo czasu na terapii” (w: Badlan, 2006; str. 267). Jak komentuje to autorka badań, wydaje się zrozumiałe, że w trakcie długotrwałej choroby przychodzi taki moment, gdy ludzie decydują się na modyfikowanie z własnej perspektywy terapii, by włączyć się w „normalną” aktywność społeczną. Jak dalej zauważa Badlan, wątpliwe jest też, by lekarze czy pielęgniarki mogli sobie wyobrazić doświadczanie tego wszystkiego dzień po dniu, łącznie z godzinami terapii w domu. Takie sytuacje, zdaniem autorki, mogą psychicznie ustawić ludzi na pozycji, na której nie można bądź nie chce się być umieszczonym. Te domowe terapie są ciągłym przypominaniem, że jest się innym niż rówieśnicy, o tym, że choroba ma charakter progresywny, o tym, że można umrzeć młodo (Abbott i wsp., 2001). W tym kontekście granica pomiędzy zachowaniem buntowniczym a próbami adaptacji czy też kontroli i radzenia sobie z chorobą za pomocą unikania i negacji jest płynna (Abbott, 2003; Abbott i wsp., 2001; Abbott i Gee, 1998; Sanders, 2006). Unikanie jest też lepszym sposobem, gdy sytuacja wydaje się poza subiektywną kontrolą (Abbott, 2003). Przykładowo zdarza się, że osoby używające strategii unikowej bardziej przestrzegają ćwiczeń fizycznych. Taka aktywność mocniej identyfikuje chorych ze zdrowymi (Abbott, 2003; Abbott i wsp., 2001). Warto też pamiętać, że odczuwanie samotności i izolacji społecznej związane jest z niskim poziomem przestrzeganiem zaleceń lekarskich, z unikaniem oraz z niską motywacją do leczenia – wsparcie społeczne w domu oraz w szpitalu jest tutaj niezwykle ważne (Abbott i Gee, 1998; Tolbert, 2003).

W artykule na temat stosowania się do leczenia oraz jakości życia chorych na mukowiscydozę Janice Abbott i Louise Gee (1998) opisali główne przyczyny unikania terapii: zdrowotne („czuję się dobrze bez terapii”; „nie jestem tak poważnie chory, jak inni”), społeczne (wstyd publicznie zażywać leki), czasowe – problemem jest czas i jego zagospodarowanie, a także emocjonalne („czuję się inny”). Autorzy omówili także trzy typy braku motywacji do leczenia, które bazują na wiedzy i przekonaniach. Wymienili tu nieadekwatną wiedzę, opór psychospołeczny (np. presja rówieśników czy problemy rodzinne) i wyuczony brak motywacji.

Warto również wspomnieć o kwestii konstituowania tożsamości w adolescencji, opartej na samym procesie długotrwałego leczenia (Charmaz, 2002), na społecznych rolach płciowych oraz kulturowej ich konstrukcji. Wydaje się, że w kulturze mężczyźni dążą do bycia silnymi, często męskimi, hiperaktywnymi; kobiety chcą być chude i atrakcyjne – kobieta chora na mukowiscydozę może temu nie sprostać, jeżeli takie cele będą nią powodować. Nie zawsze tak jest, ale jednak często, i taki obraz jest popularyzowany w mediach. Zdaniem Tolberta (2003) warto więc skupiać się – w rozmowach z chorymi – na temacie ciała i tego, jak ten temat oni interpretują w stosunku do siebie. Osobiście zauważyłem, że dziewczyny chore na mukowiscydozę malują paznokcie, co z jednej strony może być próbą ukrywania tzw. palców dobosza, z drugiej jednak strony może to być akceptacja i zarazem dystansowanie się od tego obrazu oraz próba podkreślenia „kobiecości”. Jedna z pacjentek uczestniczyła w profesjonalnej sesji fotograficznej jako modelka – prawdopodobnie mogło to pomóc w zaakceptowaniu przez nią swojego ciała, sama też była świadoma swojej choroby i nie bała się o niej opowiedzieć innym. Z drugiej jednak strony rozmawiałem z taką pacjentką, która nikomu by o swojej chorobie nie powiedziała, bo się wstydzi. Warto z nią w przyszłości pracować pod tym właśnie kątem. Tolbert (2003) przytacza badanie, w którym zapytano chorych na mukowiscydozę w wieku 35 lat, jakiej rady udzieliliby młodszym pacjentom. Odpowiedzieli, że trzeba znaleźć jakieś zajęcie, które

jest czyste, zdrowe i nietoksyczne, oraz że nie należy ukrywać swojej choroby. Podobnie jest w badaniach Badlan (2006, str. 268): choroba „jest jak cień, który nigdy nie odejdzie. Kiedy sobie to uświadomisz, zaczniesz kontrolować, i jest to bardziej psychiczne niż cokolwiek innego. Tutaj chodzi o twoją postawę wobec tego. To (choroba) nie stanie się twoim wrogiem, gdy sobie uświadomisz i zaakceptujesz, że to jest aktualnie częścią ciebie”.

Mukowiscydoza może stać się stylem życia, trzeba jednak nad tym pracować wspólnie z innymi. Jednakże ukrywanie choroby w warunkach bardzo słabej w Polsce wiedzy społecznej o mukowiscydozie (i o innych poważnych chorobach) może być adaptacyjne – można wtedy uniknąć pytań o sens i znaczenie, o etiologię i prognozę, o to, co wolno, a czego nie wolno, o to, czy to zaraźliwe (jedna z pacjentek opowiedziała mi, że gdy przyznała się, że choruje na mukowiscydozę, znajomi zaczęli się obawiać, czy ich nie zarazi). Proces „uczenia się akceptacji” choroby tak dokuczliwej i jeszcze wciąż tajemniczej jest na tyle trudny i prywatny, że pomimo jego ważności na zachodzie (Caiser i wsp., 2008) w Polsce wydaje się mitem.

Na koniec artykułu opiszę krótko niektóre z implikacji praktycznych dotyczących wieku adolescencji. W sytuacji rodzinnej może się zdarzyć tak, że nastolatek chory na mukowiscydozę zacznie stawiać opór rodzicom (Miller, 2009). Następnie taka sytuacja i konflikty z nią związane wpłyną na osłabienie chęci do leczenia. Związane jest to często z ograniczeniem autonomii i niezależności chorego. Avani Modi i wsp. (2008) zadają więc sobie pytanie, w jaki sposób nastolatki i rodzice powinni negocjować przejście na stronę mniejszej kontroli rodzicielskiej i większej niezależności, nie zapominając jednak o krytycznej roli terapii w warunkach domowych. Autorzy wymieniają niektóre z pomocnych strategii. Jedną z nich jest proces reedukacji dzieci przez rodziców. Następnie bliska superwizja ze strony rodziców jest przedzielana okresami zanikania kontroli; gdy chory demonstruje większą odpowiedzialność, rodzice zmniejszają czas superwizji. Gdy kończy się okres szkoły średniej, rodzice mogą być tylko przy niektórych terapiach domowych, a kontakt powinien przybrać

formę pozytywnej relacji. Co ciekawe, superwizja rodzicielska może jedynie osłabić aktywności *stricte* medycznej (Modi i wsp., 2008), nie wpływając na takie zachowania, jak na przykład ćwiczenia fizyczne.

Myszę, że dobrym posumowaniem tego artykułu będzie zwrócenie się do opieki medycznej i omówienie na przykładzie tekstu Segala (2008), poświęconego temu, jak można wspomóc chorych poprzez włączenie w praktykę kwestii psychospołecznych. Warto więc pomyśleć o edukacji nastolatka oraz jego rodziny na temat choroby i jej leczenia bądź traktowania. W trakcie rozmów z pacjentami powinno się odpowiadać na emocje, pozwolić na swobodne narracje i wsłuchiwać się w nie. Powinno się także włączyć w rozmowy rodzinę i omówić z jej poszczególnymi członkami częste problemy wynikające z nadopiekuńczości, nadmiernej lękowości oraz nadmiernej uwagi. Zwrócenie się w stronę narracji pacjenta pociąga za sobą jego włączenie w proces decyzyjny i pomoc w znalezieniu bezpiecznej grupy wsparcia – moim zdaniem rzeczywistej, a nie wirtualnej, opartej na forach dyskusyjnych – bezpośredni kontakt z innymi ludźmi może wpłynąć na realne wyrzucenie z siebie lęków oraz na wymianę doświadczeń związanych z różnymi strategiami radzenia sobie ze stresem. Nie wolno zapominać, że istnienie multidyscyplinarnego zespołu opiekującego się zarówno pacjentami, jak i rodziną, jest diametralnie ważne. Wspecjalizowane pielęgniarki, psycholog, psychoterapeuta, terapeuta zajęciowy i pracownik socjalny powinni brać udział we wspólnych interdyscyplinarnych spotkaniach, na których będą mogli omówić kwestie problematyczne, oraz – co zaczyna być ostatnio zauważalne – wspomóc siebie, gdy nadejdzie moment wypalenia zawodowego.

Wspomniana na początku sprzedaż przez organizację pożytku publicznego wizerunków cierpienia chorych na mukowiscydozę na pewno w tym nie pomaga. Czekam na dzień, gdy za ten jeden procent podatku zostanie zatrudniony ktoś, kto zauważy stresogenność i lękowość tych obrazków, które ze zdrowej osoby mogą najwyżej wycisnąć łzę, ale z oglądających je chorych na mukowiscydozę – sens życia.

Bartosz Orlicz

Autor jest psychologiem klinicznym pracującym w Centrum Pulmonologii i Alergologii SA w Karpaczu, gdzie pracuje jako psycholog i badacz z chorymi na mukowiscydozę. Interesuje się psychologią narracyjną, gender studies oraz studiami kulturowymi. W wolnych chwilach zajmuje się fotografią tradycyjną.

Bibliografia

- Abbott J.: Coping with cystic fibrosis. *Journal of the Royal Society of Medicine* 2003; suppl. 43: 42–50.
- Abbott J., Gee L.: Contemporary psychosocial issues in cystic fibrosis: treatment adherence and quality of life. *Disability and Rehabilitation* 1998; 6(7): 262–271.
- Abbott J., Dodd M., Gee L., Webb K.: Ways of coping with cystic fibrosis: implications for treatment adherence. *Disability and Rehabilitation* 2001; 8: 315–324.
- Badlan K.: Young people living with cystic fibrosis: an insight into their subjective experience. *Health and Social Care in the Community* 2006; 3: 264–270.
- Bregnballe V., Thastum M., Schiøtz P.: Psychosocial problems in children with cystic fibrosis. *Acta Paediatrica* 2007; 96: 58–61.
- Bryon M.: Psychological interventions. W: Bush A., Alton E., Davis C., Griesenbach U., Jaffe A. (red.): *Cystic fibrosis in the 21st century*. Karger 2006; vol. 43: 309–313.
- Casier L., Goubert L., Huse D., Theunis M., Franckx H., Robberecht E., Matthys D., Combez G.: The role of acceptance in psychological functioning in adolescents with cystic fibrosis: a preliminary study. *Psychology and Health* 2008; 23: 4: 629–638.
- Charmaz K.: The self as habit: the reconstruction of self in chronic illness. *Occupational Therapy Journal Research* 2002; suppl. 22: 315–415.
- Hodgkinson R., Lester H.: Stresses and coping strategies of mothers living with a child with cystic fibrosis: implications for nursing professionals. *Journal of Advanced Nursing* 2002; 39: 4: 377–383.
- Lask B.: Psychological aspects of cystic fibrosis. W: Hodson M., Geddes D. (red.): *Cystic fibrosis*. Arnold, London 2000.
- Miller V.A.: Parent-child collaborative decision making for the management of chronic illness: a qualitative analysis. *Families, Systems & Health* 2009; 27: 3: 249–266.
- Modi A., Marciel K., Slater Sh., Drotar D., Quitter A.: The influence of parental supervision on medical adherence in adolescents with cystic fibrosis: developmental shifts from pre to late adolescence. *Children's Health Care* 2008; 37: 78–92.
- Pumariega A., Pearson D., Seilheimer D.: Family and childhood adjustment in cystic fibrosis. *Journal of Child and Family Studies* 1993; 2: 2: 109–118.
- Radley A.: *Making sense of illness: the social psychology of health and disease*. Sage Publications, London 1994.
- Wennstrom I., Berg U., Kornfalt R., Ryden O.: Gender affects self-evaluation in children with cystic fibrosis and their healthy siblings. *Acta Paediatrica* 2005; 94: 1320–1326.
- Wong M.G., Heriot S.A.: Parent of children with cystic fibrosis: how they hope, cope and despair. *Child: Care, Health and Development* 2008; 34: 3: 344–354.
- Sander R., Yi M., Tsevat J., Wilmott R., Mrus J., Britto M.: Gender differences in health-related quality of life of adolescents with cystic fibrosis. *Health and Quality of Life Outcomes* 2006; 4: 5.
- Segal T.: Adolescence: what the cystic fibrosis team needs to know. *Journal of the Royal Society of Medicine* 2008; 101 (suppl. 1): S15–27.
- Tolbert Ch.: *Psychosocial aspects for teenagers and young adults with cystic fibrosis*. Nieopublikowana praca magisterska. Uniwersytet Wisconsin-Stout 2003.



FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOZĘ

STYCZEŃ

Pn	3	10	17	24	31
Wt	4	11	18	25	
Śr	5	12	19	26	
Cz	6	13	20	27	
Pt	7	14	21	28	
So	1	8	15	22	29
Nd	2	9	16	23	30



LUTY

Pn	7	14	21	28
Wt	1	8	15	22
Śr	2	9	16	23
Cz	3	10	17	24
Pt	4	11	18	25
So	5	12	19	26
Nd	6	13	20	27



MARZEC

Pn	7	14	21	28	
Wt	1	8	15	22	29
Śr	2	9	16	23	30
Cz	3	10	17	24	31
Pt	4	11	18	25	
So	5	12	19	26	
Nd	6	13	20	27	

KWIECIEŃ

Pn	4	11	18	25	
Wt	5	12	19	26	
Śr	6	13	20	27	
Cz	7	14	21	28	
Pt	1	8	15	22	29
So	2	9	16	23	30
Nd	3	10	17	24	

MAJ

Pn	2	9	16	23	30
Wt	3	10	17	24	31
Śr	4	11	18	25	
Cz	5	12	19	26	
Pt	6	13	20	27	
So	7	14	21	28	
Nd	1	8	15	22	29

CZERWIEC

Pn	6	13	20	27	
Wt	7	14	21	28	
Śr	1	8	15	22	29
Cz	2	9	16	23	30
Pt	3	10	17	24	
So	4	11	18	25	
Nd	5	12	19	26	



„MATIO” – FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOZĘ

nr KRS: 0000097900

ul. Celna 6, 30-507 Kraków
tel./fax (+4812) 292 31 80

www.mukowiscydoza.pl
e-mail: krakow@mukowiscydoza.pl

Fortis Bank SA I O/Kraków
86 1600 1013 0002 0011 6035 0001

Rysunki w wykonaniu podopiecznych fundacji



LIPIEC

Pn	4	11	18	25	
Wt	5	12	19	26	
Śr	6	13	20	27	
Cz	7	14	21	28	
Pt	1	8	15	22	29
So	2	9	16	23	30
Nd	3	10	17	24	31

SIERPIEŃ

Pn	1	8	15	22	29
Wt	2	9	16	23	30
Śr	3	10	17	24	31
Cz	4	11	18	25	
Pt	5	12	19	26	
So	6	13	20	27	
Nd	7	14	21	28	

WRZESIEŃ

Pn	5	12	19	26	
Wt	6	13	20	27	
Śr	7	14	21	28	
Cz	1	8	15	22	29
Pt	2	9	16	23	30
So	3	10	17	24	
Nd	4	11	18	25	

PAŹDZIERNIK

Pn	3	10	17	24	31
Wt	4	11	18	25	
Śr	5	12	19	26	
Cz	6	13	20	27	
Pt	7	14	21	28	
So	1	8	15	22	29
Nd	2	9	16	23	30



LISTOPAD

Pn	7	14	21	28	
Wt	1	8	15	22	29
Śr	2	9	16	23	30
Cz	3	10	17	24	
Pt	4	11	18	25	
So	5	12	19	26	
Nd	6	13	20	27	



GRUDZIEŃ

Pn	5	12	19	26	
Wt	6	13	20	27	
Śr	7	14	21	28	
Cz	1	8	15	22	29
Pt	2	9	16	23	30
So	3	10	17	24	31
Nd	4	11	18	25	

In vitro a mukowiscydoza

Wady wrodzone oraz wiele chorób uwarunkowanych genetycznie, w tym mukowiscydozę, można rozpoznać dzięki diagnostyce prenatalnej. Prawidłowa diagnoza umożliwiła wykorzystanie wszelkich możliwości leczenia zaraz po narodzinach dziecka, a nawet jeszcze w łonie matki.

Czy podobne badania można przeprowadzić w czasie zapłodnienia pozaustrojowego, czyli *in vitro*?

Tak, rozwój medycyny i możliwości techniczne umożliwiają przeprowadzenie takich badań już na poziomie zarodka, przed jego wprowadzeniem do macicy. Jest to tzw. diagnostyka preimplantacyjna (*preimplantation genetic diagnosis* – PGD), czyli diagnostyka wykonywana przed ustaleniem ciąży, w odróżnieniu od badań prenatalnych, wykonywanych w trakcie ciąży.

Zabieg zapłodnienia *in vitro* składa się z kilku faz. Najpierw u kobiety pobudza się jajczkowanie, podając leki hormonalne. Następnie pobiera się komórki jajowe i łączy je w laboratorium z wybranymi plemnikami. Otrzymane tą drogą zarodki hoduje się przez kilka dni i wprowadza do macicy.

Po zapłodnieniu w warunkach laboratoryjnych, a przed wprowadzeniem zarodków do macicy, stosuje się

następujące metody diagnozy PGD: biopsja ciała komórki kierunkowej (analiza genetyczna fragmentu komórki jajowej, czyli materiału genetycznego pochodzącego tylko od matki), biopsja zarodka lub biopsja tefektodermi.

Pierwsze badania preimplantacyjne przeprowadzone zostały w latach 80. ubiegłego wieku i związane były z wykrywaniem chorób uwarunkowanych genetycznie i sprzężonych z płcią. Pierwszą diagnostykę preimplantacyjną w kierunku mutacji w chorobie uwarunkowanej defektem pojedynczego genu przeprowadzono w rodzinie z ryzykiem zachorowania na mukowiscydozę w 1991 r.

W 1992 r. w Anglii urodziło się pierwsze dziecko po zastosowaniu zapłodnienia *in vitro* i diagnostyki preimplantacyjnej, która wykluczyła właśnie mukowiscydozę.

Diagnostyka PGD stosowana jest rutynowo m.in. w USA, Szwecji, Danii, Francji, Włoszech, Szwajcarii, Hiszpanii, Czechach i Turcji. W Polsce PGD wykonuje kilka ośrodków (np. akademie medyczne w Białymstoku, Gdańsku i Warszawie, nazwy dostępne w redakcji)

Pozwala ona wykryć między innymi takie choroby genetyczne, jak mukowi-

scydoza, choroby związane z chromosomem X, choroba Huntingtona, atrofia mózdkowo-rdzeniowa (SMA), stwardnienie guzowate, hemofilia A, zespół Coxa (cytopatia mitochondrialna), zespół Smitha, Lemlego i Opitzta (SLOS), a także zespoły Turnera, Klinefeltera, Downa, Edwardsa i Patau.

Wskazaniem do przeprowadzenia takich badań jest występowanie chorób uwarunkowanych genetycznie w rodzinie, nosicielstwo wadliwego genu, wiek matki, występowanie wcześniej samoistnych poronień.

Cena badań PGD uzależniona jest od wybranej metody, wady genetycznej lub nieprawidłowości chromosomalnej, którą chcemy wykryć, oraz od liczby sprawdzanych chorób genetycznych, i wynosi od kilku do kilkunastu tysięcy złotych.

W ramach toczącej się obecnie w Polsce debaty dotyczącej uregulowań prawnych związanych z procedurą *in vitro* dyskutowana jest również tematyka zasad stosowania badań preimplantacyjnych. Większość projektów ustaw, które znajdują się w Komisji Sejmowej, zakłada zakaz stosowania badań preimplantacyjnych w Polsce.

A.M.

Interwencja fundacji w NFZ w sprawie poradni w Białymstoku

Pragniemy poinformować pacjentów z Północno-Wschodniej Polski (województwa warmińsko-mazurskie i podlaskie oraz pacjenci z gmin granicznych), iż w wyniku interwencji fundacji MATIO Wojewódzki Oddział NFZ w Białymstoku, rozumiejąc potrzebę właściwej opieki nad pacjentami w tej części Polski, zdecydował w ostatnich dniach sierpnia o zakupie świadczeń w Poradni Mukowiscydozy w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym i sprzeciwił się planowanym ograniczeniom jej dostępności.

Na przełomie czerwca i lipca grupa rodziców z regionu podlaskiego oraz

członkowie oddziału fundacji i jego zarząd przekazali prośbę o interwencję w sprawie planowanego ograniczenia dostępności do Poradni Mukowiscydozy w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Białymstoku. Wspierani przez lokalny oddział fundacji i jego zarząd, podjęliśmy stosowne interwencje w tej sprawie i ustaliliśmy, że zaistniała sytuacja wynikała z kłopotów finansowych tej placówki. W wyniku kolejnej interwencji i po spotkaniu członków zarządu oddziału w NFZ Wojewódzki Oddział NFZ w Białymstoku w ostatnich dniach sierpnia 2010 r. poinformował nas o uznaniu naszej argumentacji oraz

przychyleniu się do wniosku Szpitala Dziecięcego, i niezwłocznie zakupił świadczenia w zakresie leczenia chorych na mukowiscydozę w poradni od 14 kwietnia 2008 r. Zapewniono nas, że wszystkie pozytywnie zweryfikowane świadczenia na rzecz pacjentów zostały opłacone. NFZ sprzeciwił się także planowanym ograniczeniom harmonogramu dostępności do ambulatoryjnych świadczeń w tej poradni.

Spotkanie edukacyjne oddziału północno-wschodniego



3 października 2010 r. tradycyjnie już z inicjatywy Północno-Wschodniego Oddziału Fundacji MATIO i jego zarządu spotkali się w Białymstoku rodzice i chorzy dorośli z tego regionu. Podczas spotkania zorganizowanego w Dziecięcym Szpitalu Klinicznym Dy-

rektor Oddziału, ks. Andrzej Opolski, dokładnie zreferował sytuację chorych oraz dostępność i warunki opieki medycznej dla pacjentów w tej części Polski. Podczas spotkania omówiono trudną sytuację regionu pod tym względem. Elementami edukacyjnymi spotkania były między innymi: wykład dotyczący stosowania w mukowiscydozie kamizelki wibracyjnej oraz wykład dr Aliny Minarowskiej dotyczący problemów i kwestii żywieniowych chorych na mukowiscydozę. Po spotkaniu uczestnicy wzięli aktywny udział w dyskusji i zadali wykładowcom wiele pytań. Gościem spotkania był Prezes Zarządu Fundacji, Paweł Wójtowicz, który omówił między innymi kwestie związane z EUROPLAN, koncepcją Narodowego Planu Dotyczącego Chorób Rzadkich i zaleceniami UE oraz zreferował bieżące zagadnienia działalności



fundacji. Wyznaczono także termin kolejnego spotkania (grudzień).

Składamy serdeczne podziękowania Zarządowi Oddziału Fundacji i ks. Andrzejowi oraz Kasi za organizację jak zawsze wspaniałego spotkania integrującego wspólnotę chorych.

Koncert dla Jacka w Katowicach

20 maja 2010 r. Prezes Fundacji wraz z naszą katowicką wolontariuszką Moniką wzięli udział w koncercie charytatywnym w Domu Kultury Bogudzice Zawodzice na rzecz chorego na mukowiscydozę Jacka. Dzięki koncertowi pozyskano 1334 zł na leczenie i rehabilitację (decyzja WZK.II.CCh.0717-4/10-1/10). Dziękujemy Monice za obecność i wsparcie, Domowi Kultury za ogromne zaangażowanie, a darczyńcom za ich hojność.



Drodzy Rodzice i Czytelnicy

W imieniu wszystkich naszych podopiecznych oraz całego naszego zespołu chciałbym bardzo serdecznie podziękować za okazane zaufanie, którym obdarzyliście nas w tym roku, przekazując 1% swojego podatku.

W stosunku do ubiegłego roku (a wtedy wystartowaliśmy) to zwiększenie wpłat o 100% i skok o 38 pozycji w rankingu Organizacji OPP na 7128 organizacji OPP zarejestrowanych w Polsce.

1% za rok 2009: 1 621 968,48 PLN
(28. pozycja wśród wszystkich organizacji)

1% za rok 2008: 841 116,45 PLN
(66. pozycja wśród wszystkich organizacji)

Każdy, kto chce podziękować swojemu darczyńcy lub osobom wpłacającym swój 1%, może bezpłatnie otrzymać od fundacji naklejkę na samochód lub lokal. Zachęcamy do promowania do-

brych praktyk i czynów. To nie wstyd pokazać, że pomagają się chorzy na mukowiscydozę. Naklejki są dostępne w dwóch rozmiarach: 15 × 15 cm i 7,5 × 7,5 cm, naklejki są przystosowane do przyklejenia na zewnątrz i odporne na warunki atmosferyczne.

Najważniejsze jednak jest to, co zrobiliśmy za otrzymane pieniądze (czytaj: zaufanie). A więc m.in.: wydaliśmy 4 numery kwartalnika, dofinansowaliśmy, uruchomiliśmy 1. w Polsce CF Team dojeżdżający do domu do chorych, sfinansowaliśmy warsztaty dla rodziców i chorych dorosłych, dofinansowaliśmy imprezy z okazji Dnia Dziecka i Mikołaja, wydaliśmy poradniki żywieniowe i o mukowiscydozie. To tylko niektóre działania sfinansowane z 1%, ale – co najważniejsze – wywiązaliśmy się ze zobowiązań podjętych w ubiegłym roku.

DZIĘKUJEMY!!!!!!!!!!!!

P.W.

1% = 100%
podatku pomocy

CHCESZ NAS WSPOMÓC?

Pamiętaj, jeśli chcesz jeszcze w tym roku wesprzeć nasze działania, możesz to zrobić, wpłacając na konto fundacji darowiznę, którą odliczysz w PIT jako darowiznę, niezależnie od 1%, który jest osobno naliczany. Zachęć swoich znajomych i rodzinę.

Zachęcamy również do przekazania nam 1% w rozliczeniu za rok 2010. Pamiętajcie Państwo, Wasz 1% to nie darowizna – to wybór między oddaniem 1% urzędowi skarbowemu (który nie rozliczy się z Wami) a OPP (która ma obowiązek rozliczenia przekazanych pieniędzy).

PAMIĘTAJ, TO TY DECYDUJESZ O PRZYSZŁOŚCI ORGANIZACJI POZARZĄDOWYCH!!!!!!!!!!!!

MATIO

Kto otrzymuje nasze pismo?

1. Chorzy i ich rodziny, którzy wyrazili zgodę na umieszczenie ich nazwisk w bazie danych fundacji. Jeśli chcesz otrzymywać nasze pismo, prześlij pod adresem fundacji (Fundacja MATIO, 30-507 Kraków, ul. Celna 6) następujące dane: imię i nazwisko chorego, datę urodzenia, miejsce zamieszkania oraz imię, nazwisko i adres osoby, do której będzie przesyłany magazyn MATIO (przesłane informacje są objęte prawem o ochronie danych osobowych – pozostaną do wyłącznej dyspozycji fundacji).

2. Pediatri – prenumerato-ry MEDYCINY PRAKTYCZNEJ. Pediatom przesyłamy 2–3 egzemplarze z prośbą o przekazanie ich pacjentom (rodzinom chorych) lub wystawienie w miejscu ogólnie dostępnym – wg własnego uznania.

3. Każdy darczyńca otrzymuje bezpłatnie aktualny numer (do wyzerowania nakładu).

Wpłaty na rzecz fundacji prosimy dokonywać na konto: **Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę – „MATIO”, 30-507 Kraków, ul. Celna 6, Fortis Bank Polska S.A. I Oddział/Kraków, Nr: 86 1600 1013 0002 0011 6035 0001**



FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOŻĘ

Co zraża darczyńców? Interwencja fundacji w firmie ASTER

Zapewne zastanawialiście się Państwo, dlaczego czasami darczyńca nie chce przekazać 1% lub darowizny na rzecz Państwa dziecka. Przyczyn jest zwykle kilka, ale jedną z nich może być nieodpowiedzialne postępowanie firmy ASTER, która w połowie 2010 r. podważyła wiarygodność wielu osób starających się o darowizny indywidualne. W poradniku dla internautów, który firma wysłała do swoich wszystkich abonentów w Polsce (czyli tysiacy ludzi), pt. „Bezpiecznik internetowy – czego nie wiecie o necie”, w „Odcinku 1. Komunikacja w sieci”, na stronie 9. pod zmiennym tytułem „Przykłady oszustw”, „manipulacje” przytoczony został e-mail od Basi chorej na mukowiscydozę (basiahel@pocztaxxx.com) i opis sytuacji. Taki przykład podważa zaufanie do chorych i wpływa negatywnie na ich wizerunek oraz ukazuje osoby starające się o takie darowizny jako oszustów. Firma nie stara się bowiem wytłumaczyć tej sytuacji w publikacji. Może to spowodować utratę zaufania potencjalnych darczyńców i wpływa w konsekwencji na samopoczucie psychofizyczne wielu chorych. Może doprowadzić do tego, że chory na mukowiscydozę i choroba będą postrzegani w perspektywie „oszustwa” i „chorego na nie wiadomo czy prawdziwą chorobę”.

Czy redakcja nie mogła przy nazwie choroby i opisie sytuacji wstawić kilku znaków XXXX lub gwiazdki z przypisem „jest to hipotetyczna sytuacja...”? Sprawia to wrażenie braku dostatecznej dbałości firmy o dobra osobiste osób chorych i gorzej sytuowanych, braku obiektywnego spojrzenia na społeczny kontekst swojego postępowania. Spójrzmy bowiem na adres mailowy adresata i odbiorcy tej wiadomości. W tym przypadku nazwa potencjalnego dostawcy usługi internetowej poczty e-mail została ukryta za znakami xxx, a nazwa banku przez napisanie wyłącznie 5555; jest to zapewne przejaw dbałości o dobra osobiste dużych portali internetowych i banków.

Jedna taka publikacja może zniweczyć ciężko wypracowywany pozytywny wizerunek i ogólne postrzeganie mukowiscydozy w mediach. Posługiwanie się takim przykładem jest niedopuszczalne w przypadku każdej jednostki chorobowej.

W lipcu i sierpniu fundacja podjęła w tej sprawie stosowną interwencję w firmie ASTER. Do chwili obecnej nie uzyskaliśmy jednak odpowiedzi w tej sprawie. W związku z powyższym i ignorowaniem przez ASTER tej sytuacji postanowiliśmy poinformować Państwa o tej sprawie w tym numerze kwartalnika, bo jest to jedna z naszych bolączek od wakacji 2010 r. Podjęliśmy również stosowne kroki i interwencje w innych kompetentnych instytucjach państwowych. O efektach poinformujemy wkrótce, jednak jeśli chcecie Państwo wyrazić swoją opinię na temat publikacji firmy ASTER, poniżej podajemy adres korespondencyjny Prezesa.

**Sz.P. Prezes Zarządu
Janusz Arciszewski**
ASTER Sp. z o.o.ż
ul. Domaniewska 50
02-672 Warszawa

Udział w Konsultacjach Społecznych

W październiku MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę wzięła udział w konsultacjach społecznych Ministerstwa Zdrowia projektu ustawy dotyczącej statusu odżywek i produktów o specjalnym przeznaczeniu żywieniowym (tzw. kategorii [FSMP] środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego).

Dostępność Colistine

W związku z pojawiającymi się sygnałami o brakach Colistine w listopadzie fundacja podjęła stosowną interwencję. Producent poinformował nas, iż w połowie listopada wznowiono sprzedaż Colistine 1 000 000 j.m. Do wszystkich większych hurtowni w kraju trafiło 1300 opakowań po 20 fiolek. Pod koniec listopada przekazano kolejną partię kolistiny 1 000 000 j.m., więc powinno jej zabraknąć w sprzedaży.

Łóżko rehabilitacyjne dla szpitala w Prokocimiu

W sierpniu 2010 r. dzięki pozyskaniu indywidualnego darczyńcy oraz wsparciu ze środków własnych i kilku mniejszych darczyńców fundacja zakupiła dla Oddziału Pulmonologii w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie Prokocimiu łóżko rehabilitacyjne. Dziękujemy darczyńcy za pomoc naszej organizacji i chorym oraz możliwość zakupu łóżka rehabilitacyjnego z pilotem o wartości 2000 zł. O potrzebie takiej organizacji i chorym oraz możliwość zakupu łóżka rehabilitacyjnego z pilotem z tego ośrodka. Zakupiony sprzęt jest już wykorzystywany przez pacjentów chorych na mukowiscydozę przebywających na tym oddziale (na zdjęciu już na oddziale).



Przykłady oszustw

manipulacja

Zdarzają się także próby wyłudzenia pieniędzy pod postacią fałszywych apeli o pomoc. Trudno się przed nimi uchronić, bo chwytają za serce. Pamiętajmy jednak, że w każdym prawdziwym apelu obowiązkowo muszą się znaleźć dane fundacji odpowiedzialnej za zbieranie dotków.



Przekrojowa demograficzna analiza porównawcza europejskiej populacji chorych na mukowiscydozę na podstawie baz danych

Streszczenie

Wprowadzenie

Krajowe rejestry pacjentów są rzadko wykorzystywane w międzynarodowych porównaniach ze względu na rozbieżności w protokołach gromadzenia danych. Przedstawiamy dane z europejskiego rejestru chorych na mukowiscydozę, którego celem jest gromadzenie danych demograficznych wraz z oceną wpływu zasobów dostępnych w państwach będących i niebędących członkami Unii Europejskiej (UE) na opiekę i przeżycie pacjentów.

Metody

Dane – wskaźniki demograficzne – wiek, wiek w chwili postawienia rozpoznania, płeć i genotyp (mutacja) pacjentów z mukowiscydożą z 35 państw europejskich zostały skompilowane i wykorzystane do oceny różnic pomiędzy państwami członkowskimi UE i nienależącymi do UE. Członkostwo w UE na rok 2003 posłużyło do dokonania powyższego podziału. Wskaźniki demograficzne z krajów należących do UE zostały wykorzystane przy modelowaniu populacji chorych na mukowiscydozę w krajach nienależących do UE, zakładając, że miałyby one identyczne zasoby dostępne dla pacjentów jak w państwach UE.

Wyniki

Dane zgromadzono dla 29025 pacjentów, dla których mediana wieku wyniosła 16,3 roku (zakres międzykwartyłowy [ZMK] 8,9–24,8), a różnica wieku 4,9 roku (95% CI 4,4–5,1; $p < 0,0001$) pomiędzy państwami UE (mediana 17 lat, ZMK 9,5–25,6) i spoza UE (12,1 roku, 6,0–19,2). Odsetek pacjentów powyżej 40. roku życia był wyższy w państwach UE (1205 [5%]) niż spoza UE (76 [2%]), a iloraz szans osiągnięcia tego wieku wyniósł 2,4 (95% CI 1,9–3,0, $p < 0,0001$). Oceniamy, że

populacja pacjentów z mukowiscydożą w krajach nienależących do UE zwiększyłaby się o 84%, gdyby pacjenci mieli profil demograficzny porównywalny do pacjentów z państw UE.

Wnioski

Konieczne są dalsze badania w celu oceny przyczyn niższej proporcji pacjentów z mukowiscydożą w państwach nienależących do UE w porównaniu z członkami UE, takich jak brak lub opóźnione postawienie rozpoznania oraz przedwczesna śmiertelność w okresie dziecięcym.

Finansowanie: Szósty Program Ramowy Wspólnoty Europejskiej dla Badań Naukowych, Ministerstwo Zdrowia Republiki Czeskiej

Wprowadzenie

Mukowiscydoza występuje u dzieci rodziców, którzy są nosicielami wadliwego genu regulatorowego przewodności przeźblonowej *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*), i jest jedną z najczęstszych chorób dziedzicznych populacji pochodzenia europejskiego. Jednakże w populacji ogólnej mukowiscydoza jest dość rzadką chorobą. Z tego względu pojedyncze szpitale nie obejmują opieką wystarczającej liczby pacjentów, dane o nich są przekazywane do rejestrów niezbędnych do uzyskania szerszych informacji o zawiłościach epidemiologicznych choroby. Rejestry tego typu były prowadzone w USA i Kanadzie przez wiele dekad i wykorzystywały kilka cech choroby, takich jak wskaźniki demograficzne,^{1,2} wpływ genotypu na śmiertelność³ i wpływ czynników socjoekonomicznych na wybrane efekty leczenia^{4,5}. Podobne działania były podejmowane na całym świecie, przykładowo, krajowy rejestr był wykorzystywany do celów staty-

stycznych w Niemczech,⁶ do oceny poprawy przeżycia we Francji⁷ i do oszacowania wpływu screeningu poprzez obniżenie obciążenia kosztami leczenia w Wielkiej Brytanii.^{8–10}

Wraz z identyfikacją ograniczeń krajowych rejestrów podjęto próby organizacji międzynarodowych porównań wyników leczenia,¹¹ jednak rozwój krajowych rejestrów w sprzecznych kierunkach doprowadził do ograniczeń w zakresie standaryzacji gromadzenia danych, co utrudniało prowadzenie wnikliwych porównań. Rozbieżności protokołu były niekorzystne zważywszy znaczne nakłady finansowe i w zakresie zasobów ludzkich zaangażowane w gromadzenie danych na poziomie krajowym. Przez pewien okres genetycy wykorzystywali do międzynarodowych porównań mutacje genu *CFTR* zgłaszane przez ośrodki leczenia mukowiscydozy. Badania tego typu zostały opublikowane, jednak jako dane źródłowe wykorzystano raczej inne dostępne raporty, niż informacje gromadzone *de novo*.¹²

W celu pokonania ograniczeń w zakresie standaryzacji danych w połowie lat 90. poprzedniego stulecia zaproponowano stworzenie Rejestru Epidemiologicznego Mukowiscydozy (Epidemiologic Registry of Cystic Fibrosis), który powstał dzięki wsparciu przemysłu farmaceutycznego i działał do 2003 roku, kiedy finansowanie zostało wstrzymane. W tym samym okresie Europejskie Towarzystwo Mukowiscydozy (European Cystic Fibrosis Society) stworzyło nowy europejski rejestr pacjentów chorujących na mukowiscydozę, który koncentrował się głównie na państwach członkowskich UE, które miały już dostępne rejestry. Od tego czasu rejestr ten dostarcza porównywalnych danych dotyczących 14101 pacjentów z dziesięciu państw.¹³

W 2005 roku uzyskano finansowanie dla dedykowanego rejestru w ramach Europejskiego Projektu Koordynującego Badania Naukowe w Mukowiscydozie EuroCareCF (European Coordination Action for Research In Cystic Fibrosis) pod auspicjami Szóstego Programu Ramowego dla Badań Naukowych Wspólnoty Europejskiej (European Community Sixth Framework Programme for Research). Europejski Demograficzny Rejestr Mukowiscydozy (ECFDR – European Cystic Fibrosis Demographics Registry) gromadzi obecnie dane z 35 państw UE, jak i nienależących do UE, dotyczące ponad 29000 pacjentów.

Państwa UE i spoza UE cechują się porównywalną populacją (341 i 378 milionów mieszkańców) oraz podobną dystrybucją poważnych mutacji odpowiadających za rozwój mukowiscydozy. Z tego względu wyniki leczenia *a priori* powinny się różnić niewiele w tych grupach i wynikać z przyczyn niezależnych od samej choroby (mutacji w genie *CFTR*).

Przedstawiamy dane z ECFDR z szczegółowym porównaniem wskaźników demograficznych dotyczących pacjentów z mukowiscydozą według członkostwa w UE w 2003 roku, tj. przed rozszerzeniem o państwa Europy środkowej i wschodniej w 2004 roku. W 2003 roku mediana produktu krajowego brutto (PKB) *per capita*, wskaźnik pośrednio wyrażający wydatki na ochronę zdrowia, był dziewięciokrotnie wyższy w państwach UE (30209 \$, ZMK 28239–33429 \$) w porównaniu do państw spoza UE (3372 \$, ZMK 2138 \$ – 7710 \$).¹⁴ Stawiając hipotezę, że zwiększone wydatki na ochronę zdrowia w państwach UE powinny skutkować poprawą opieki nad pacjentami i zwiększeniem długości życia, staraliśmy się ocenić różnice we wskaźnikach demograficznych pacjentów z mukowiscydozą w państwach należących i nienależących do UE.

Metody

Europejski Demograficzny Rejestr Mukowiscydozy (ECFDR – European Cystic Fibrosis Demographics Registry)

Współpraca pomiędzy EuroCareCF i Europejskim Stowarzyszeniem Mukowiscydozy (European Cystic Fibrosis Society – ECFS) miała na celu pozyskanie kompleksowych danych

demograficznych z opcjonalnymi danymi klinicznymi o pacjentach z mukowiscydozą w Europie. Dalsze wsparcie ECFS pozwoliło w pełni rozwinąć ECFDR. W celu zapewnienia spójności gromadzonych danych oraz przyczynienia się do niezależnego rozwoju krajowych rejestrów, proces ich gromadzenia przebiegał z wykorzystaniem standaryzowanych arkuszy, zgodnie z postanowieniami EuroCareCF i ECFS, które były także w miarę możliwości kompatybilne z definicjami występującymi w rejestrze US CF Foundation (Fundacji CF Stanów Zjednoczonych Ameryki). Dzięki współpracy wymienionych trzech organizacji wspólne wysyłki mogą przyczynić się do powstania przydatnych międzynarodowych porównań w przyszłości.¹⁵

Projekt badania

Przeanalizowano dane z 35 państw. W państwach nieposiadających sprawnie działającego rejestru przed przeprowadzeniem niniejszego badania wykorzystano dane ze specjalistycznych ośrodków przekazane poprzez przedstawiciela nominowanego przez Europejską Grupę Roboczą ds. Rejestrów. Oceniono, że wykorzystanie podstawowych informacji podlegających rejestracji – wieku, wieku w chwili postawienia rozpoznania, płci, mutacji – będą stanowiły, na bazie doświadczeń z UK CF Database (Bazy Danych o Mukowiscydozie Wielkiej Brytanii),¹⁶ najwyższej jakości dane wejściowe, zminimalizują braki danych oraz zapobiegą trudnościom związanym z różnymi metodami czy standardami stosowanymi w Europie. W pełni przestrzegano wytycznych co do ochrony danych osobowych zgodnie z Europejską Dyrektywą Ochrony Danych 95/46/EC, stworzono wspólny formularz świadomej zgody, który był modyfikowany zgodnie z krajowym prawodawstwem. Dane demograficzne zostały pozyskane z krajowych rejestrów oraz hospitalizacji lub wizyt w poradni pomiędzy styczniem 2003 i grudniem 2007. Wiek, wiek w chwili postawienia rozpoznania oraz obecność homozygotycznej mutacji Phe508del zostały wybrane do analizy. Obliczono wiek pacjentów jako różnicę od daty urodzenia do 1 stycznia roku po rejestracji najmłodszego pacjenta w danym państwie. Obliczenia zakładały zerową

śmiertelność, ze względu na fakt, że dane dotyczące przeżycia były w dużej mierze niekompletne i nie podlegały zewnętrznej walidacji, ponadto śmiertelność pacjentów z mukowiscydozą w okresie dziecięcym w krajach z wysokimi nakładami na ochronę zdrowia jest niewielka.¹⁷ Dla 148 pacjentów, dla których wiek w chwili postawienia rozpoznania nie był dostępny, jako zastępczy marker wykorzystano wiek w chwili uzyskania dodatniego wyniku testu potowego. Podzielono państwa według członkostwa w UE na rok 2003, odzwierciedlającego warunki życia pacjentów. W celu zapewnienia homogenności w zakresie analizy wiek pacjentów porównano w odniesieniu do homozygotycznej mutacji Phe508del, gdyż w Europie właśnie ta mutacja jest najczęstszą i najpoważniejszą spośród mutacji wywołujących mukowiscydozę.¹²

Tab. 1. Państwa uwzględnione w badaniu według członkostwa w UE w 2003 roku, wielkość populacji pacjentów z CF, rok ostatniego przekazania danych

Państwa UE
<ul style="list-style-type: none"> ■ 3–30%: Francja (2004), Niemcy (2005), Włochy (2003), Wielka Brytania (2005) ■ 1,5–3%: Belgia (2004), Irlandia (2006), Holandia (2007) ■ <1,5%: Austria (2006), Dania (2005), Grecja (2007), Portugalia (2006), Szwecja (2003)
Państwa nie należące do UE
<ul style="list-style-type: none"> ■ 1,5–3%: Czechy (2007), Izrael (2005), Rosja (2007) ■ <1,5%: Armenia (2006), Białoruś (2007), Bośnia i Hercegowina (2007), Bułgaria (2007), Chorwacja (2007), Cypr (2006), Estonia (2004), Gruzja (2007), Węgry (2006), Islandia (2005), Łotwa (2006), Litwa (2004), Macedonia (2007), Mołdawia (2006), Rumunia (2006), Serbia (2007), Słowacja (2006), Słowenia (2007), Turcja (2007), Ukraina (2006)

Analiza statystyczna

Porównano kraje należące do UE i spoza UE, stosując test U Manna-Whitneya. Ilorazy szans (OR – *Odds Ratio*) zostały obliczone celem oceny szansy osiągnięcia wieku 40 lat przez pacjentów z UE i spoza UE. Dla oceny potencjalnych korzyści dorastania z mukowiscydozą w państwie należącym do UE wykonano modelowanie wskaźników demograficznych (profil wieku) pacjentów z mukowiscydozą w państwach UE – jako wskaźnik wpływu zdrowia populacyjnego, leczenia i statusu ekonomicznego – na danych z państw nienależących do UE w 5-letnich grupach wiekowych, aby ocenić wielkość populacji pacjen-

tów z mukowiscydozą w państwach spoza UE. Oceniono strukturę wieku populacji w państwach UE, obliczając ilorazy liczby pacjentów w danej grupie wiekowej (UE_i) do liczby pacjentów w grupie 0–5 lat (UE_{0-5}). Liczba pacjentów w państwach spoza UE w grupie wiekowej 0–5 lat ($non-UE_{0-5}$) została pomnożona przez ilorazy z państw UE w celu oceny liczby pacjentów w każdej grupie wiekowej w krajach spoza UE ($non-UE_i$), zgodnie z równaniem:

$$non-UE_i = non-UE_{0-5} \times \frac{UE_i}{UE_{0-5}}$$

Na podstawie różnic w wielkości populacji w rejestrach i w ocenie według modelu statystycznego było możliwe oszacowanie oczekiwanych zmian populacji pacjentów z mukowiscydozą spoza UE w warunkach zdrowia populacyjnego, dostępności terapii oraz statutu ekonomicznego państw należących do UE.

Wpływ źródła finansowania

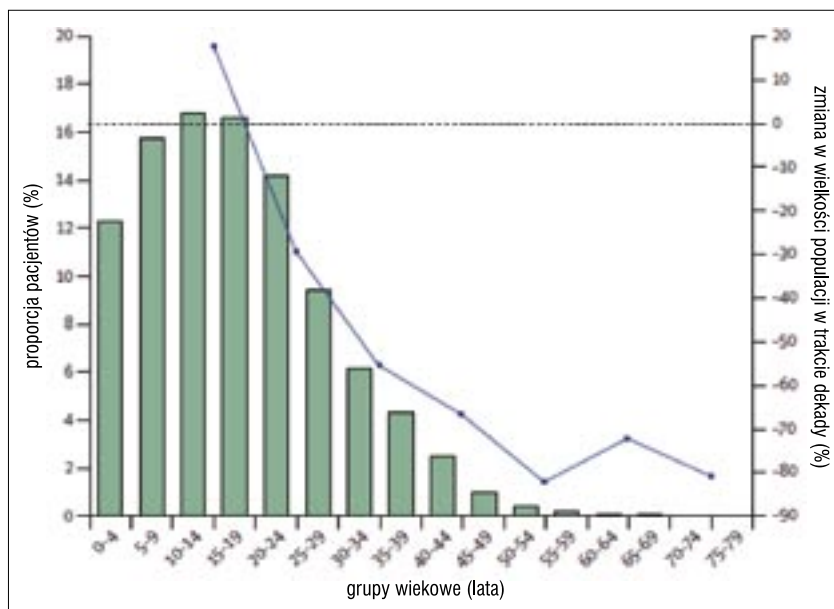
Żaden z podmiotów odpowiedzialnych za finansowanie nie miał wpływu na planowanie badania, zbieranie danych i ich interpretację, przygotowanie raportu oraz decyzję o zgłoszeniu artykułu do publikacji. Pierwszy autor pracy miał pełen dostęp do analizowanych danych i był odpowiedzialny za podjęcie decyzji o przekazaniu artykułu do publikacji.

Wyniki

W badaniu zarejestrowano 29025 pacjentów z mukowiscydozą z 35 państw europejskich, w tym 25216 z państw UE i 3809 spoza UE (tab. 1.).

W analizie rozkładu wieku pacjentów z mukowiscydozą stwierdzono, że wielkość populacji wzrasta, osiągając maksimum w grupie wiekowej 10–14 lat, przy czym pacjenci w wieku powyżej 45 lat stanowią mniej niż 2% (rys. 1.). Wielkość populacji zwiększa się w pierwszej w okresie pierwszej dekady życia (nowe rozpoznania choroby), odsetek populacji stabilizuje się w wieku młodzieńczym. Począwszy od czwartej dekady życia wielkość populacji zmniejsza się o ponad 50% w odniesieniu do poprzedzającej 10-letniej grupy wiekowej.

Mediana wieku wyniosła 16,3 roku (ZMK 8,9–24,8), średnia wieku 17,9 (SD 11,4), a zakres (95% CI) 15,7–20,5 w państwach UE i 6,1–23,0 poza UE



Rys. 1. Rozkład wieku pacjentów z mukowiscydozą w Europie (słupki) i procentowa zmiana wielkości populacji w odniesieniu do poprzedniej 10-letniej grupy wiekowej (niebieska linia). Czarna linia kreskowana oznacza zerową zmianę wielkości populacji. Punkty odzwierciedlające zmianę procentową wielkości populacji są umieszczone pośrodku odcinka odpowiadającego danej dekadzie.

Tab. 2. Wskaźniki demograficzne populacji pacjentów z mukowiscydozą z państw UE i spoza UE.

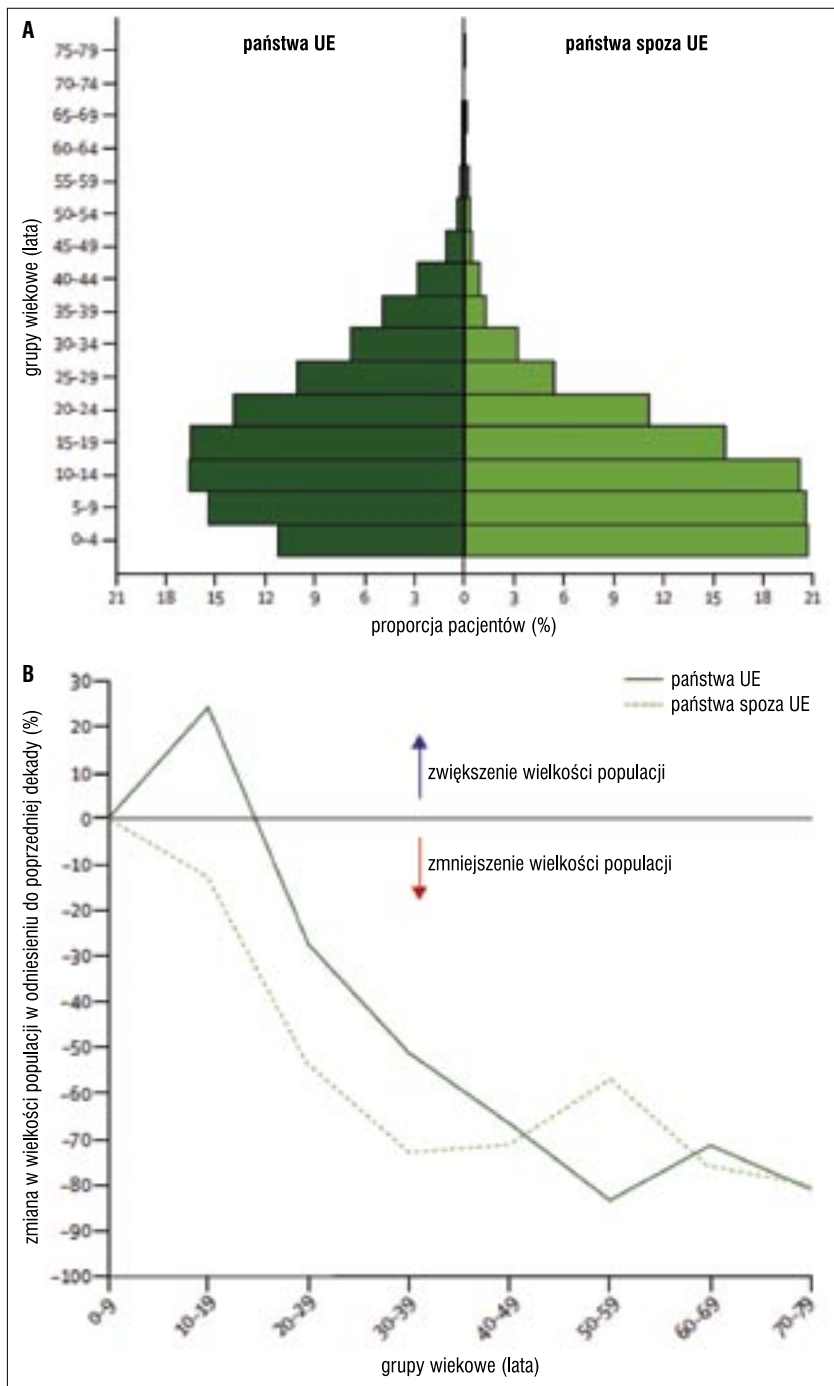
	państwa UE	państwa spoza UE	wartość p
wiek (lata)*	17,0 (9,5–25,6); 18,5 (11,5)	12,1 (6,0–19,2); 13,7 (9,9)	<0,0001
<5	2823 (11%)	786 (21%)	-
<18	13472 (53%)	2732 (72%)	-
18–40	10539 (42%)	1001 (26%)	-
>40	1205 (5%)	76 (2%)	-
wiek w momencie postawienia diagnozy (lata)†	0,5 (0,1–2,8); 3,4 (7,4)	0,9 (0,3–4,3); 3,9 (7,1)	<0,0001
wiek pacjentów z mutacją Phe508del (lata)‡	16,5 (9,4–24,3); 17,7 (10,5)	11,4 (5,5–17,8); 12,4 (8,3)	<0,0001
<5	1197 (11%)	216 (22%)	-
<18	6043 (56%)	735 (76%)	-
18–40	4494 (41%)	230 (24%)	-
>40	341 (3%)	3 (<1%)	-

Dane przedstawiono jako mediany (zmiennosc: ZMK), średnie (zmiennosc: SD) oraz wartości procentowe; .. nie obliczono; * obliczono dla 22856 pacjentów z państw członkowskich UE i 3028 spoza UE; † obliczono dla 25216 pacjentów z państw członkowskich UE i 3809 spoza UE; ‡ obliczono dla 10878 pacjentów z państw członkowskich UE i 968 spoza UE.

(tab. 2.). Mediana wieku była wyższa w UE niż poza UE, różnica wieku wyniosła średnio 4,9 roku (95% CI 4,4–5,1). Proporcje pacjentów z wyższych grupach wiekowych były niższe w państwach spoza UE w porównaniu do UE nawet poniżej 20. roku życia, różnice znacznie pogłębiały się dla pacjentów w wieku 35–44 lat (rys. 2A.).

W państwach UE pomiędzy grupami wiekowymi 0–9 lat i 10–19 lat ilość pacjentów wzrosła o 24%, natomiast w państwach spoza UE spadła o ponad 10% (rys. 2B.). Wielkość populacji malała w młodszym wieku znacznie szybciej w państwach nienależących do UE w porównaniu z UE, różnice

w wielkości populacji wynosiły 20–30% dla pacjentów w wieku 0–40 lat. Ponadto jedynie w 21 państwach (60%) spośród 35 odnotowano pacjentów w wieku wyższym niż 40 lat (1 na 21 pacjentów w UE i 1 na 50 pacjentów poza UE), pacjenci ci częściej pochodzili z państw UE niż spoza UE (iloraz szans [OR] 2,4, 95% CI 1,9–3,0, p<0,0001). W celu oszacowania, czy zwiększone szanse osiągnięcia wieku ponad 40 lat w państwach UE mogą mieć związek z niskim stopniem wykrywania przypadków mukowiscydozy w populacji spoza UE bądź z częstszym wykrywaniem łagodnych pod względem nasilenia objawów fenotypów



Rys. 2. Piramida struktury populacji przedstawiająca średni wiek pacjentów z mukowiscydozą w UE i poza UE (A) oraz procentową zmianę w wielkości populacji w odniesieniu do poprzedzającego 10-letniego okresu (B)

choroby, ograniczono porównania do zarejestrowanych przypadków z homozygotyczną mutacją Phe508del. Objawy choroby w przypadku tego genotypu pojawiają się w dzieciństwie, dane z Wielkiej Brytanii wskazują, że 96% chorych z tą mutacją zostało zdiagnozowanych w tym okresie (GM, dane niepublikowane), a mutacja jest najczęściej śmiertelna w przypadku niepodjęcia leczenia. Różnice pomiędzy państwami UE i spoza UE (prezentowana na rysunku 2A) są nadal widocznie po wykluczeniu łagodniejszych geno-

typów (rys. 3A.) i pomimo wspólnego poważnego genotypu zmniejszanie się populacji w państwach nienależących do UE następuje w wcześniejszym wieku i z szybszym tempem w porównaniu z państwami UE (rys. 3B.).

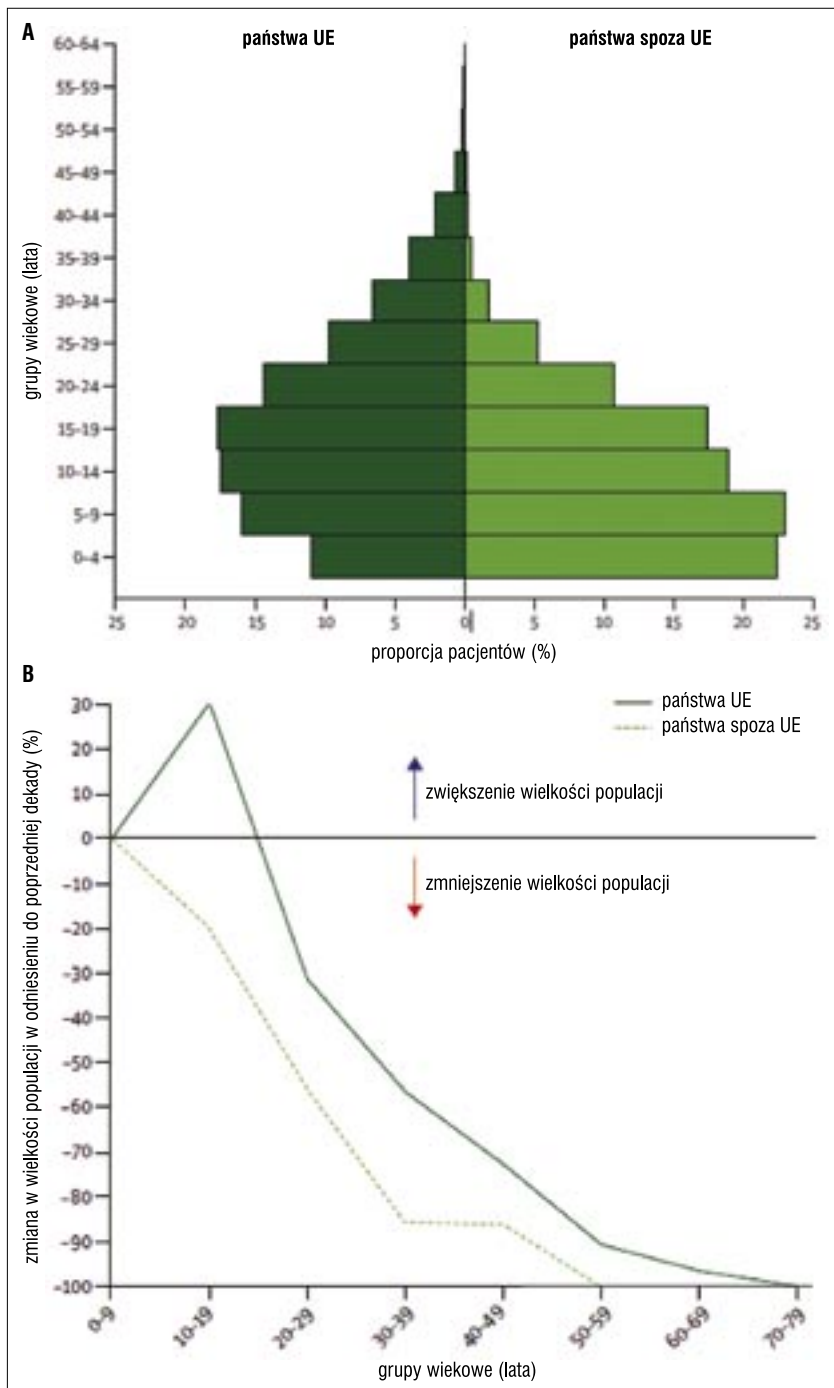
Powyższe obserwacje wykluczają możliwość, że różnice pomiędzy państwami UE i nienależącymi do UE mogą wynikać z większego odsetka chorych z łagodnymi genotypami w krajach UE. Wiek pacjentów z homozygotyczną mutacją Phe508del w krajach UE mieścił się w zakresie 0,1–60,8, a poza UE

0,1–49,5 roku. Dokonano modelowania wskaźników demograficznych państw UE na danych państw nienależących do UE, w przeprowadzonej analizie stwierdzono, że 3212, czyli 84% więcej pacjentów niż wykazano w rejestrach, mogłoby pozostać przy życiu w państwach poza UE, gdyby żyli oni w warunkach demograficznych państw UE (rys. 4.). Za powyższą sytuację odpowiedzialny jest głównie profil wieku powyżej 10. roku życia. Przeciwnie, gdyby 25216 pacjentów z mukowiscydozą z państw UE zostało poddanych warunkom demograficznym państw spoza UE, populacja ta zostałaby zredukowana do 54% pierwotnej liczby, co oznaczałoby utratę 11536 pacjentów (dane nieprezentowane na rycinach).

Dyskusja

Wykazano, że w państwach nienależących do UE żyje znacznie mniej dzieci, młodzieży i młodych dorosłych z mukowiscydozą niż przewidywano. Obserwacja ta jest poparta także zwiększonymi szansami osiągnięcia wieku 40 lat w państwach UE, nawet w przypadku pacjentów z najpoważniejszą mutacją Phe508del. Różnica ta nie pozostaje w związku z zwiększonym odsetkiem łagodnych fenotypów mukowiscydozy, co sugeruje, że raczej obniżone przeżycie pacjentów spoza UE odgrywa istotniejszą rolę. Ponadto zastosowanie wskaźników demograficznych państw UE dla danych pacjentów spoza UE wskazuje, że jeśli pacjenci z tych państw mieliby dostęp do zasobów państw UE, populacja ta mogłaby zwiększyć się o 84%.

Zaprezentowano dane z największego międzynarodowego badania wskaźników demograficznych pacjentów z mukowiscydozą. W 1997 roku w ramach Rejestru Epidemiologicznego Mukowiscydozy (Epidemiologic Registry of Cystic Fibrosis) dostępne były dane o 6800 pacjentach w sześciu krajach¹⁸, w 2001 liczbą ta sięgnęła 12447 pacjentów w dziewięciu krajach¹⁹. Maksymalna liczba pacjentów w ERCF osiągnęła 15339, czyli około połowę liczny raportowanej w ramach ECFDR w niniejszej pracy²⁰. Ponadto liczba pacjentów zarejestrowanych w ECFDR przekroczyła o 18% liczbę pacjentów w bazie Fundacji Mukowiscydozy USA (US Cystic Fibrosis Foundation [na podstawie rocznego raportu za rok 2007]).²¹



Rys. 3. Piramida struktury populacji przedstawiająca średni wiek pacjentów z mukowiscydozą z homozygotyczną mutacją Phe508del w UE i poza UE (A) oraz procentową zmianę w wielkości populacji w odniesieniu do poprzedzającego 10-letniego okresu (B)

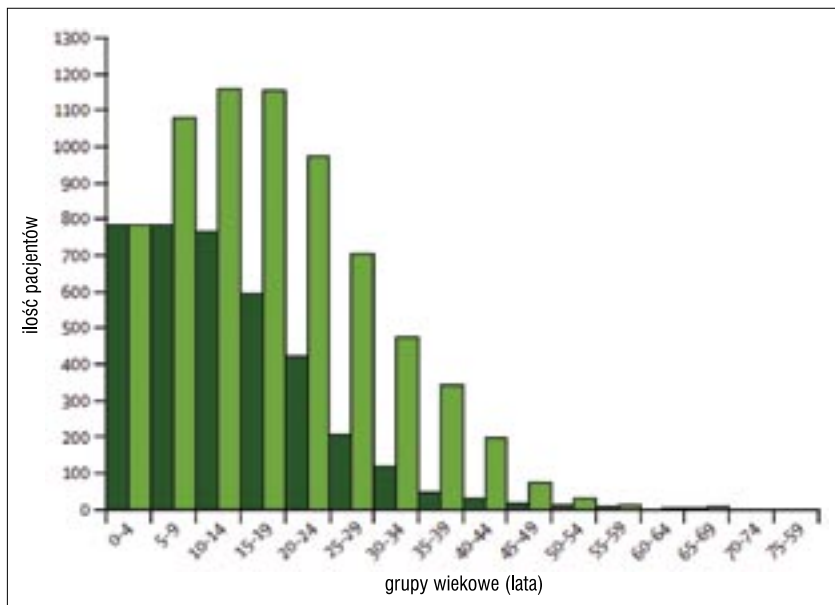
Co ważne, świadoma zgoda została uzyskana od wszystkich pacjentów w każdym biorącym udział w niniejszym projekcie państwie, a protokoły rejestru były zgodne z odpowiednimi krajowymi aktami prawnymi dotyczącymi ochrony danych osobowych, co stanowi zgodną z prawem podstawę do prowadzenia badań klinicznych z wykorzystaniem bazy ECFDR. Choć dane w ECFDR były zbierane na zasadzie całkowitej anonimowości, protokół i formularz świadomej zgody zezwalają w szczególności na

zastosowanie danych w przyszłości w działaniach mających na celu poprawę opieki nad pacjentami, w tym badań klinicznych, z rygorystycznymi zabezpieczeniami zapobiegającymi identyfikacji pacjentów (na przykład tych z rzadkimi mutacjami).

Różnica w ilości pacjentów pomiędzy krajami UE i nienależącymi do Wspólnoty jest szczególnie uderzająca, gdy weźmie się pod uwagę porównywalną wielkość populacji ogólnej i przewidywaną chorobowość.²² Obserwowane niewspółmierności

wskaźników demograficznych mogą mieć źródło raczej w ograniczonej dostępności specjalistycznych leków, sprzętu i wyposażenia oraz odpowiednio doświadczonych specjalistów wielodyscyplinarnej opieki w krajach nienależących do UE, niż mniejszej częstości występowania mutacji, poważniejszego przebiegu choroby czy gorszego przestrzegania zaleceń terapeutycznych w porównaniu do państw UE. Od rozpoczęcia projektu ECFDR 12 państw uzyskało status członkowski UE i w obliczu dalszych rozszerzeń należy ocenić wpływ kluczowych czynników mogących mieć wpływ na wyniki w leczeniu mukowiscydozy, takich jak przesiew noworodkowy czy udoskonalone metody terapeutyczne. Prawdopodobnie największe korzyści zdrowotne i w zakresie kosztów opieki można osiągnąć poprzez zrównoważone inwestowanie w zapewnienie podstawowych świadczeń chorym na mukowiscydozę na wzór państw UE w krajach nienależących do Wspólnoty, jednak wczesne postawienie rozpoznania połączone z szeroką dostępnością leczenia wydaje się kluczowe^{8,9}. W szczególności rozpoznawanie mukowiscydozy poniżej 1. roku życia jest nadal niewystarczające poza EU, co może być związane z brakiem danych o faktycznej częstości choroby, jednak najprawdopodobniej jest wynikiem śmierci pacjentów w wyniku nierozpoznanej mukowiscydozy. W równej mierze wprowadzanie badań przesiewowych bez odpowiedniego dostępu do terapii jest bezwartościowe. Znaczne postępy w terapii mukowiscydozy potencjalnie mogą umożliwić leczenie przyczynowe, a nie tylko paliatywne. Obecnie dla względnie małej populacji chorych na mukowiscydozę opracowywana jest bardzo duża liczba nowych metod terapeutycznych, dlatego w celu osiągnięcia maksymalnej korzyści z wczesnej interwencji konieczne jest umożliwienie udziału w badaniach klinicznych szerokiej grupie pacjentów, co pozwoli na szybszą ocenę skuteczności nowych rozwiązań.

Rządy państw oraz organizacje odpowiedzialne za finansowanie opieki nad pacjentami z mukowiscydożą powinny być zainteresowane danymi o różnicach demograficznych populacji pacjentów z mukowiscydożą w państwach UE i spoza UE. Alokacja odpowiednich funduszy powinna od-



Rys. 4. Wielkość populacji pacjentów z mukowiscydozą w państwach spoza UE na podstawie rejestrów (ciemnozielone słupki) i modelowana przy wykorzystaniu wskaźników demograficznych państw UE (jasnozielone słupki).

powiadać wskaźnikowi chorobowości populacji ogólnej w różnych krajach, jednakże wg Farrella²² wskaźniki zapadalności na mukowiscydozę w krajach nienależących do UE (np. Bułgaria 1:2500, Cypr 1:7914, Czechy 1:2833, Słowenia 1:3000) są porównywalne do wskaźników z państw UE (np. Francja 1:4700, Niemcy 1:3300, Włochy 1:4238, Wielka Brytania 1:2381).²² W 27 państwach UE wskaźnik chorobowości wynosi średnio 0,737 na 10000 osób i kształtuje się w zakresie od 0,12 na 10000 w Irlandii do 2,98 na 10000 w Finlandii. Oszacowano, że dodatkowe 7,8 mln USD (4,9 mln GBP) byłoby konieczne na pokrycie kosztów opieki nad 3212 pacjentami, którzy na podstawie predykcji mogliby pozostać przy życiu w państwach nienależących do UE, gdyby populacja pacjentów posiadała strukturę demograficzną krajów UE. Szacunek ten jest oparty na medianie kosztu rocznej opieki nad pacjentami z mukowiscydozą w wieku 1–9 lat, wynoszącym 2442 USD (1526 GBP) w cenach z 2002 roku, który został obliczony dla wcześniej zdiagnozowanych pacjentów od urodzenia do 9 roku życia.¹⁰

Międzynarodowy projekt tej wielkości posiada pewne ograniczenia. Cztery rejestry w państwach UE przyczyniły się w trzech czwartych do zgromadzenia danych w ECFDR, co jest najprawdopodobniej spowodowane raczej kombinacją takich czynników, jak wielkość populacji danego kraju oraz dojrzałość

i skuteczność rejestru, niż zwiększoną chorobowością. Z drugiej strony kraje o mniejszej liczbie ludności posiadają niższą reprezentację w wynikach. Jakkolwiek pokrycie danych jest wyższe w długo działających rejestrach, nawet w ich przypadku nie jest kompletne i niepełne raportowanie przypadków będzie miało miejsce w większości lub wszystkich rejestrach. Ponadto w niektórych państwach spoza UE liczba dorosłych chorujących na mukowiscydozę może być niedoszacowana raczej ze względu na niepełne dane niż obniżone przeżycie. Dodatkowo brak programów przesiewowych noworodków w kierunku mukowiscydozy może prowadzić do niezdiagnozowania dzieci umierających z powodu biegunki, niedożywienia czy zapalenia płuc.

Ze względu na przekrojowy charakter projektu, szacowanie chorobowości na podstawie danych z rejestrów jest nierozzerwalnie powiązane z pełnym pokryciem danych, jednak sam wskaźnik chorobowości, zależny od liczby ludności, nie był raportowany w niniejszym projekcie. Na stopień pokrycia danych może również wpływać genotyp pacjentów z mukowiscydozą. Formularz wykorzystany do zbierania danych w każdym z krajów nie uwzględniał liczby mutacji (obecnie przekraczającej 1600 znanych mutacji), które były badane, jednak jeśli w państwach UE, z których pochodziła większość danych, wykrywano większy odsetek genotypów o łagodnym prze-

biegu choroby i mutacji w późnym wieku, mogło mieć to również potencjalnie wpłynąć na wyniki niniejszej analizy.

Dzięki selekcji specyficznych zmiennych wysokiej jakości zgromadzono dane o 99,9% pacjentów w zakresie wieku i płci oraz 89,2% dla wieku w chwili postawienia rozpoznania. Predykcja potencjalnej wielkości pacjentów z mukowiscydozą z państw poza UE w warunkach i przy strukturze demograficznej populacji państw UE pozwala zobrazować różnice przeżycia, jednak opiera się ona na kilku założeniach, które mogą być modyfikowane przez ciągłą zmienność danych demograficznych w związku z wprowadzeniem nowych programów badań przesiewowych, nowymi przypadkami oraz późnymi rozpoznaniem choroby, imigracją, emigracją, zgonami, a ponadto ograniczeniami wynikającymi z niekompletnych danych, różnic genotypów i zapadalności. Niemniej uważamy, że zebrane dane nie są zaburzone zwiększonym odsetkiem wykrywanych łagodnych postaci choroby w państwach UE, gdyż w obu grupach obserwowano podobne tempo redukcji wielkości populacji ogólnej chorych na mukowiscydozę oraz dzieci i młodych dorosłych z poważną mutacją powodującą mukowiscydozę (homozygotyczna mutacja Phe508del).

Rejestry mukowiscydozy okazały się wysoce przydatnym narzędziem w ocenie europejskiej populacji chorych na mukowiscydozę, w tym odsetka dorosłych pacjentów w pierwszej dekadzie XXI wieku. Pośrednio, dane te pozwoliły na wskazanie miejsc, gdzie konieczne są dodatkowe fundusze na poprawę diagnostyki i leczenia. Dzięki wprowadzeniu wspólnego systemu zbierania danych w 2009 roku oraz udziałowi kolejnych państw około 60000 pacjentów zostanie uwzględnionych w rejestrach w Europie i USA. Obecnie nie mieliśmy możliwości zapewnić udziału Indii w projekcie w odpowiedzi na prośbę z tego kraju, ponadto RPA, Australia i Nowa Zelandia również wyraziły chęć uczestnictwa. Wierzymy, że pierwsze kroki podjęte w celu stworzenia tego międzynarodowego przedsięwzięcia zapewnią pozyskanie wartościowych danych dla pacjentów z mukowiscydozą na całym świecie oraz instytucji finansujących opiekę zdrowotną, co jest szczególnie istotne w obecnej trudnej sytuacji ekonomicznej. W 2000 roku

Fogarty i wsp.²³ przygotowali aktualizację analizy o globalnej śmiertelności z powodu mukowiscydozy, konkludując, że zła klasyfikacja zgonów niemowląt z powodu mukowiscydozy potencjalnie odpowiada za do 20% różnicy w liczbie rejestrowanych przypadków choroby i predykcji na bazie badań genetycznych, co może po części wyjaśniać obserwowaną w naszym badaniu różnicę w przewidywanej liczbie pacjentów w krajach nienależących do UE i wpisanych do rejestrów. Ponadto Fogarty i wsp.²³ sugerowali, że w krajach, gdzie niedostateczne rozpoznawanie mukowiscydozy nie odgrywa kluczowej roli, nierówności w dostępie do opieki zdrowotnej mogą istotnie przyczynić się do obniżenia mediany wieku w momencie śmierci. W niniejszym badaniu oba czynniki mogą dotyczyć nowych państw członkowskich UE i wymagają pilnej uwagi ich rządów.

Wkład autorów w przygotowanie pracy

JM, GM, i AM brali udział w przygotowaniu badania. GM, HVO, LV, i MM brali udział w gromadzeniu danych. JM przeprowadził weryfikację i analizę danych oraz przygotował artykuł. JM, GM, i AM brali udział w interpretacji danych. Wszyscy autorzy brali udział w przygotowaniu niniejszego artykułu i zaakceptowali jego końcową wersję.

Europejska Grupa Robocza ds. Rejestrów

Armenia S Hartunyan (Cystic Fibrosis Center, Yerevan State Medical University, Erewan). Austria H Ellemunter (Medizinische Universität Innsbruck, Innsbruck). Białoruś N Mosse (National Center of Research and Applied Medicine, Mińsk). Belgia H Jansen (Belgian Cystic Fibrosis Registry, Epidemiology Unit, Institute of Public Health, Brussels). Bośnia i Hercegowina B Suzic (Children's Hospital, Banja Luka, Republic of Srpska). Bułgaria I Galeva (Pediatric Clinic, Alexandrovska University Hospital, Sofia). Chorwacja D Tješić-Drinković (University Hospital Center Zagreb, Department of Pediatrics, Unit for Cystic Fibrosis, Zagreb). Cypr P K Yiallourous (Cyprus International Institute for the Environment and Public Health, we współpracy z Harvard School of Public Health, Nikozja). Republika Czeska O Cinek (Department of Pediatrics, Second Faculty of Medicine, Charles University and University Hospital, Motol, Praga). Dania H V Olesen (Pediatric Department A, Aarhus University Hospital, Skejby). Estonia T Kahre (Department of Pediatrics, Children's Clinic, University of Tartu, Tartu). Francja S Ravilly (Vaincre la Mucoviscidose, Paryż). Gruzja T Topuria (Georgian National Cystic Fibrosis Center, Tbilisi). Niemcy M Stern (Universitätsklinik für Kinder und Jugendmedizin, Tübingen). Grecja E Hatziaorou (Cystic Fibrosis Center of the Aristotelian University of Thessaloniki, Thessaloniki). Węgry R Ujhelyi (Cystic Fibrosis Outpatient Care Centre, Heim Pál Hospital for Children, Budapeszt). Islandia O Baldursson (Landspítali University Hospital, Reykjavík). Irlandia L M Foley (Woodview House, University College Dublin, Dublin; zmarł w listopadzie, 2009). Izrael M Mei-Zahav (Graub Cystic Fibrosis Center, Schneider Children's Medical Center of Israel, Petach-Tikvah). Włochy L Viviani (Italian Registry for Cystic Fibrosis Collaborative Group, Mediolan). Litwa V Svabe (Riga Stradins University, Ryga). Litwa S Dumcius (Clinic of Children Diseases, Vilnius University, Wilno). Macedonia S Fustik (University Pediatric Clinic, Skopje). Mołdawia S Sciuca (Department of Pediatrics, Clinic of Pediatric Pneumology, State Medical and Pharmaceutical University, Chisinau). Holandia V A M Gultmans (Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting, Baarn). Portugalia L Pereira (Portuguese Registry for Cystic Fibrosis Collaborative Group, Lizboba). Rumunia I Popa (National Cystic Fibrosis Centre, Clinical County Hospital, Timisoara).

Rosja N Kashirskaya (Research Centre for Medical Genetics, Russian Academy of Medical Sciences, Moskwa). Serbia P Minić (Mother and Child Health Institute of Serbia, Department of Pulmonology and Cystic Fibrosis, Belgrad). Słowacja H Kayserová (Faculty Hospital Bratislava, Centre for Cystic Fibrosis, Bratislava). Słowenia A B Beden (University Children's Hospital, Pulmonary Department, Ljubljana). Szwecja A Lindblad (Department of Pediatrics, Queen Silvia Childrens Hospital, Sahlgrenska University Hospital, Gothenburg). Turcja D Dogru (Department of Pediatrics, Pulmonary Medicine Unit, Hacettepe University, Ankara). Wielka Brytania E Gunn (Cystic Fibrosis Trust, Bromley, to whom UK data until 2005 were given by the UK Cystic Fibrosis Database, Dundee). Ukraina H Makukh (Institute of Hereditary Pathology of Academy of Medical Sciences of Ukraine, Lwów).

Konflikt interesów

Nie zgłoszono konfliktu interesów.

Podziękowania

Projekt EuroCareCF otrzymał wsparcie w ramach Szóstego Programu Ramowego Wspólnoty Europejskiej dla badań naukowych oraz „priority one—Life Sciences, Genomics and Biotechnology for Health” (numer umowy LSHM-CT-2005-018932) – wsparcie dla GM i Margaret Fraser; dziękujemy Margaret Fraser za walidację danych. MM otrzymał wsparcie z grantów Ministerstwa Zdrowia Republiki Czeskiej (MZOFNM2005, NR IGA 9448/3), ekspertem EuroCareCF w dziedzinie prawa i etyki oraz US Cystic Fibrosis Foundation za wsparcie.

Bibliografia

1. Fitzsimmons SC. The changing epidemiology of cystic fibrosis. *J Paediatr* 1993; 122: 1–9.
2. Corey M, Farewell V. Determinants of mortality from cystic fibrosis in Canada, 1971–1989. *Am J Epidemiol* 1996; 143: 1007–17.
3. McKone EF, Goss CH, Aitken ML. CFTR genotype as a predictor of mortality in cystic fibrosis. *Chest* 2006; 130: 1441–47.
4. Schechter MS, Shelton BJ, Margolis PA, Fitzsimmons SC. The association with socioeconomic status with outcomes in cystic fibrosis patients in the United States. *Am J Respir Crit Care Med* 2001; 163: 1331–37.
5. O'Connor GT, Quinton HB, Kneeland T, et al. Median household income and mortality rate in cystic fibrosis. *Pediatrics* 2003; 111: e333–39.
6. Stern M, Sens B, Wiedemann B, Busse O, Damm G, Wenzlaff P, eds. *Qualitätssicherung mukoviszidose*. Berlin: Medizinisch Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft, 2009.
7. Bellis G, Cazes MH, Parant A, et al. Cystic fibrosis mortality trends in France. *J Cyst Fibros* 2007; 6: 179–86.
8. Sims EJ, McCormick J, Mehta A, on behalf of the UK CF Database Steering Committee. Newborn screening for cystic fibrosis is associated with reduced treatment intensity. *J Pediatr* 2005; 147: 306–11.
9. Sims EJ, Clark A, McCormick J, Mehta G, Connott G, Mehta A, on behalf of the UK CF Database Steering Committee. Cystic fibrosis diagnosed after 2 months of age leads to worse outcomes and requires more therapy. *Pediatrics* 2007; 119: 19–28.
10. Sims EJ, Mugford M, Clark A, et al, on behalf of the UK Cystic Fibrosis Database Steering Committee. Economic implications of newborn screening for cystic fibrosis: a cost of illness retrospective cohort study. *Lancet* 2007; 369: 1187–95.
11. McCormick J, Sims EJ, Green MW, Mehta G, Culross F, Mehta A. Comparative analysis of Cystic Fibrosis Registry data from the UK with USA, France and Australasia. *J Cyst Fibros* 2005; 4: 115–122.
12. Bobadilla JL, Macek M Jr, Fine JP, Farrell PM. Cystic fibrosis: a worldwide analysis of CFTR mutations—correlation with incidence data and application to screening. *Hum Mutat* 2002; 19: 576–606.
13. Olesen HV, Zolin A, Viviani L. European Registry for Cystic Fibrosis report (2006 data). http://www.ecfs.eu/files/webfm/webfiles/File/ecfs_registry/ECFRreportA2006.pdf (accessed Dec 9, 2009).
14. Statistics Division, UN Department of Economic and Social Affairs. Gross domestic product and gross domestic product per capita. In: *Statistical yearbook*,

52nd issue. New York, NY: United Nations, 2008: 171–88.

15. Stern M, Lindblad A, Viviani L, Ravilly S, Olesen HV. ECFS Registry definition consensus meeting, 2007. http://www.ecfs.eu/files/webfm/webfiles/File/ecfs_registry/ecfs_registry_definition_consensus_meeting.pdf (accessed Aug 12, 2009).

16. Mehta G, Sims EJ, Culross F, McCormick J, Mehta A. Potential benefits of the UK Cystic Fibrosis Database. *J R Soc Med* 2004; 97: 60–71.

17. Dodge JA, Lewis PA, Stanton M, Wilsher J. Cystic fibrosis mortality and survival in the UK: 1947–2003. *Eur Respir J* 2007; 29: 522–26.

18. Koch C, McKenzie SG, Kaplowitz H, et al. International practice patterns by age and severity of lung disease in cystic fibrosis: data from the Epidemiologic Registry of Cystic Fibrosis (ERCF). *Pediatr Pulmonol* 1997; 24: 147–54.

19. Mastella G, Rainisio M, Harms HK, et al. Allergic bronchopulmonary aspergillosis in cystic fibrosis. A European epidemiological study. *Epidemiologic Registry of Cystic Fibrosis*. *Eur Respir J* 2000; 16: 464–71.

20. Olesen HV, Viviani L. European Cystic Fibrosis Registry report (2004–05 data). http://www.ecfs.eu/files/webfm/webfiles/File/ecfs_registry/Registry_Report.pdf (accessed Aug 12, 2009).

21. Cystic Fibrosis Foundation. Patient registry: annual data report, 2007. Bethesda, MD: Cystic Fibrosis Foundation, 2008.

22. Farrell PM. The prevalence of cystic fibrosis in the European Union. *J Cyst Fibros* 2008; 7: 450–53.

23. Fogarty A, Hubbard R, Britton J. International comparison of median age at death from cystic fibrosis. *Chest* 2000; 117: 1656–60.

Jonathan McCormick, Gita Mehta, Hanne V Olesen, Laura Viviani, Milan Macek Jr, Anil Mehta

w imieniu Europejskiej Grupy Roboczej ds. Rejestrów (the European Registry Working Group)

Centre for Academic Clinical Practice, Division of Clinical Population Science and Education (J McCormick MD), and Division of Medical Sciences, College of Medicine, Dentistry, and Nursing (G Mehta MPhil, A Mehta FRCP), University of Dundee, Ninewells Hospital and Medical School, Dundee, UK; Cystic Fibrosis Centre Aarhus, Aarhus University Hospital, Aarhus N, Denmark (H V Olesen MD); Dipartimento di Medicina del Lavoro (Clinica del Lavoro Luigi Devoto), Sezione di Statistica Medica e Biometria (G A Maccacaro), Università degli Studi di Milano, Milano, Italy (L Viviani MSc); Department of Biology and Medical Genetics, Second Faculty of Medicine, Charles University and University Hospital, Motol, Prague, Czech Republic (Prof M Macek Jr MD)

Korespondencja: Dr J McCormick, Centre for Academic Clinical Practice, Division of Clinical Population Science and Education, University of Dundee, MACHS Building, Ninewells Hospital and Medical School, Dundee DD1 9SY, UK jonathan.mccormick@nhs.net

Lancet 2010; 375: 1007–13

łtım. lek. med. Marcin Mikoř



Tlenoterapia domowa

– bezpieczeństwo i wygoda dla Ciebie

Dostarczamy:

– tlen medyczny sprężony w butlach

dla osób ze schorzeniami wymagającymi tlenoterapii

Ponadto oferujemy:

– koncentratory tlenu

dla pacjentów wymagających długotrwałego podawania tlenu

– systemy tlenu ciekłego

dla osób aktywnych, wymagających stałego źródła tlenu niezależnie od miejsca przebywania

Infolinia

0 801 142 748

Szczegóły pod numerem infolinii lub na naszej stronie internetowej.

Linde Gaz Polska Sp. z o.o.

al. Jana Pawła II 41a, 31-864 Kraków, tel.: +48 12 643 92 00, fax: +48 12 643 93 00

ul. Zgrupowania AK „Kampinos” 30, 01-943 Warszawa,

tel.: +48 22 569 83 00, fax: +48 22 569 83 02

www.linde-gastherapeutics.com

Linde Gas Therapeutics

Linde