

## OPIEKA NAD CHORYMI Z RDZENIOWYM ZANIKIEM MIĘŚNI (SMA)



### **RAPORT Z BADANIA OPINII PRZEPROWADZONEGO WŚRÓD CHORYCH Z SMA I ICH OPIEKUNÓW**

## **HTA Consulting Spółka z Ograniczoną Odpowiedzialnością Spółka Komandytowa**

ul. Starowiślna 17/3  
31-038 Kraków  
Tel.: +48 (0) 12 421-88-32  
Faks: +48 (0) 12 395-38-32  
www.hta.pl

## **Sporządzono na zlecenie Fundacji SMA**

ul. Przy Forcie 10/99  
02-495 Warszawa  
Tel.: +48 22 350 02 02  
Faks: +48 22 350 02 01  
www.fsma.pl

Nazwiska ekspertów biorących udział w opracowaniu analizy do wiadomości AOTM i ewentualnych innych zainteresowanych urzędów dostępne u wykonawcy. Konflikt interesów ekspertów zewnętrznych nieznan.

© Copyright 2019 by Fundacja SMA. Powielanie tego dokumentu w całości, w częściach, jak również wykorzystywanie całości tekstu lub jego fragmentów wymaga zgody właściciela praw majątkowych oraz podania źródła.

## Spis treści

<b>1. O BADANIU.....</b>	<b>4</b>
<b>2. CHARAKTERYSTYKA RESPONDENTÓW .....</b>	<b>5</b>
2.1. Stan zdrowia .....	7
2.2. Edukacja i praca.....	8
<b>3. OPIEKA NAD OSOBĄ Z SMA .....</b>	<b>11</b>
3.1. Rodzina .....	11
3.2. Świadczenia opiekuńcze.....	16
3.3. Opieka wytchnieniowa .....	16
<b>4. LECZENIE I REHABILITACJA .....</b>	<b>20</b>
4.1. Wyroby medyczne.....	20
4.2. Rehabilitacja.....	26
4.3. Opieka lekarska .....	28
4.4. Leczenie SMA .....	35
<b>5. ZGŁASZANE PROBLEMY .....</b>	<b>38</b>

## 1. O badaniu

Celem badania była ocena funkcjonowania osób z SMA i ich opiekunów w systemie opieki zdrowotnej, a także odpowiedź na pytanie jaki zakres wiedzy o SMA mają poszczególne grupy osób zaangażowanych w opiekę nad chorymi.

Podczas ustrukturyzowanych wywiadów pogłębionych poruszano tematy opieki nad osobami z SMA, dostępności świadczeń medycznych i pozamedycznych oraz wiedzy lekarzy oraz opiekunów o SMA.

Badanie przeprowadzono metodą CATI. Wywiady były przeprowadzane z opiekunami osób chorych oraz/lub z samymi chorymi, w przypadku gdy podejmowali oni samodzielnie decyzje dotyczące swojego stanu zdrowia. Spośród 29 rodzin, które zaproszono do udziału w badaniu (dobór wygodny), przeprowadzono wywiady z 23. Wywiady zrealizowane zostały w sierpniu 2018 roku przez dwie osoby.

## 2. Charakterystyka respondentów

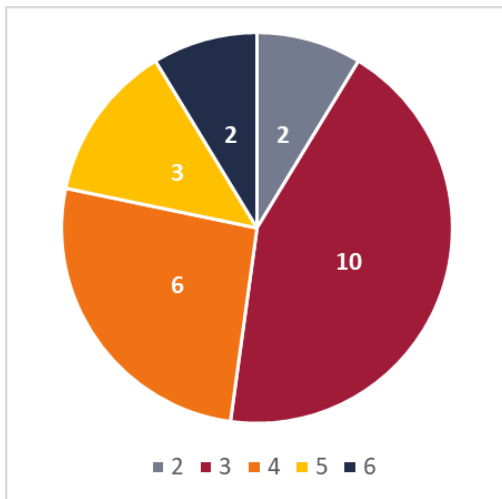
Wywiady opisują sytuację 23 gospodarstw domowych, w których mieszka 26 chorych, opisana została też jedna osoba, która w chwili wywiadu opuściła gospodarstwo domowe rodziców.

Większość respondentów mieszka w Polsce, ale w badaniu wzięła też udział jedna rodzina, przebywająca tymczasowo za granicą w związku z leczeniem SMA oraz jedna rodzina mieszkająca na stałe poza granicami kraju. W grupie ankietowanych znalazły się zarówno osoby mieszkające w dużych miastach lub aglomeracjach, jak i osoby z małych miast lub wsi.

W badanych gospodarstwach mieszkało od 2 do 6 osób. Wielkość poszczególnych gospodarstw domowych przedstawiono na wykresie poniżej.

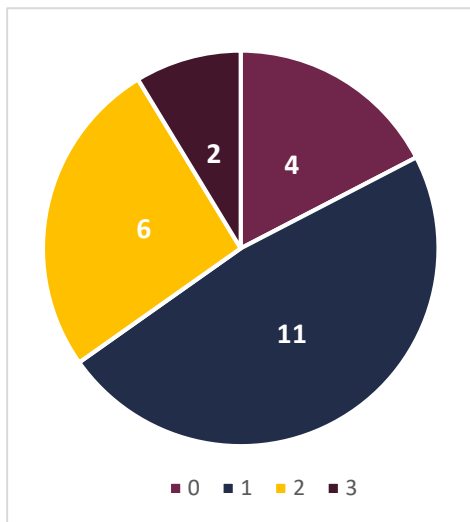
**Wykres 1.**

**Liczba gospodarstw domowych uczestniczących w badaniu składających się z 2, 3, 4, 5, 6 osób.**

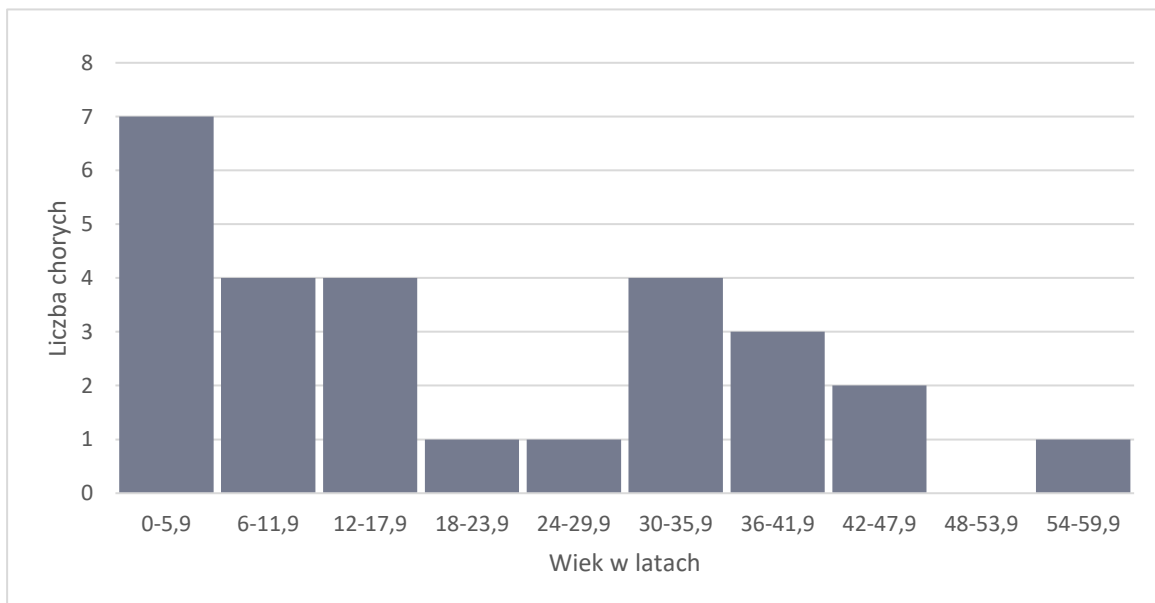


16 gospodarstw to rodziny opiekujące się nieletnimi lub jeszcze uczącymi się dziećmi, w 4 gospodarstwach mieszkali dorośli chorzy oraz ich rodzice, w 3 chorzy mieszkali ze swoimi partnerami i dziećmi. W trzech gospodarstwach domowych żyła więcej niż jedna osoba z SMA. We wspomnianych 16 gospodarstwach z dziećmi wychowywało się od 1 do 4 dzieci (średnio dwoje).

W czterech gospodarstwach nikt z domowników nie pracował zarobkowo. W siedmiu pracowali wszyscy dorośli członkowie rodziny, którzy zakończyli naukę. W 13 gospodarstwach jedna osoba nie pracowała, w 3 gospodarstwach niepracujące były po dwie osoby.

**Wykres 2.****Liczba gospodarstw z żadnym, jednym, dwoma lub trzema osobami pracującymi.**

Spośród 27 chorych 17 było nieletnich lub kontynuowało jeszcze naukę. 7 na 10 dorosłych chorych pracowało, a 3 osoby były na rencie (pracowały w przeszłości, ale musiały zrezygnować z powodu pogarszającego się stanu zdrowia). Wiek ankietowanych chorych został przedstawiony na wykresie poniżej.

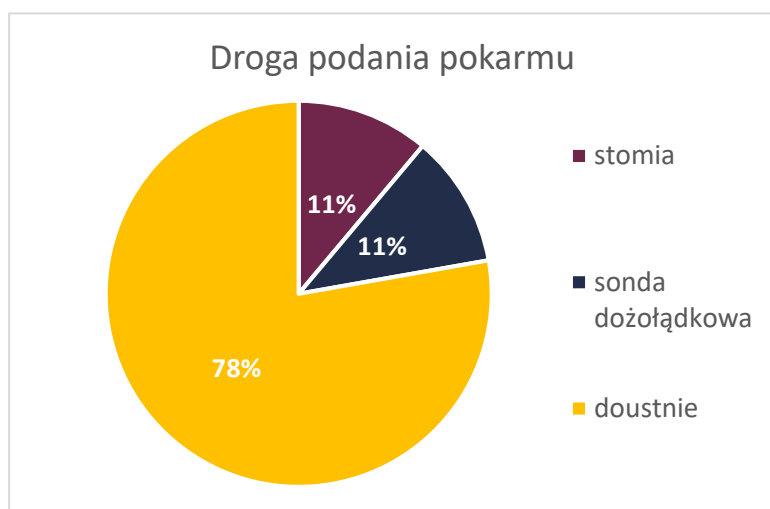
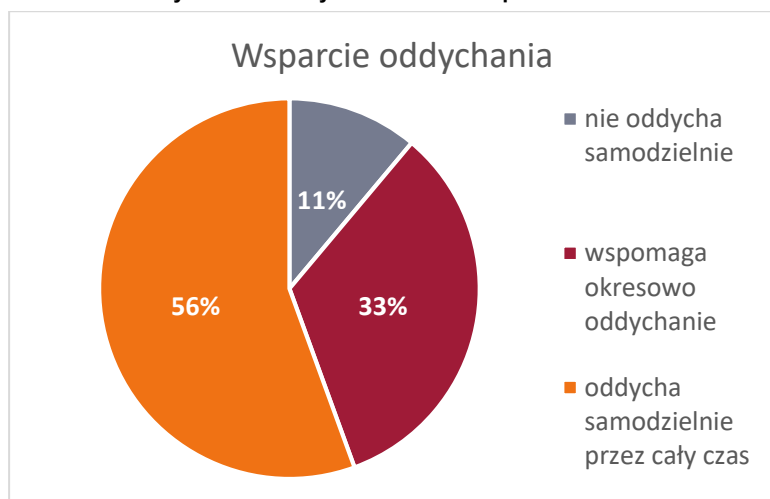
**Wykres 3.****Histogram wieku osób z SMA uczestniczących w badaniu (N=27).**

## 2.1. Stan zdrowia

U większości ankietowanych chorych rozpoznano SMA typu I (19 osób), u czterech osób SMA typu II, a u trzech osób SMA typu III. Średni wiek diagnozy dla osób z SMA typu I to 11 miesięcy, przy czym okres ten był coraz krótszy w kolejnych latach. Średni wiek diagnozy osób przed 18 rokiem życia w chwili wywiadu wynosił 7 miesięcy. Średni wiek diagnozy pacjentów z SMA typu II wynosił 1,8 roku, a pacjentów z SMA typu III – 8 lat. 75% rodzin o istnieniu SMA dowiedziało się dopiero przy okazji stawiania diagnozy u jednego z chorych. U trójki starszych pacjentów, diagnozowanych przed wieloma laty, mówiono jedynie o genetycznej chorobie mięśni, o tym, że mają SMA dowiedzieli się znacznie później. U starszych pacjentów diagnozę stawiano na podstawie analizy wycinka mięśniowego. Testy genetyczne były wykonywane przez nich wiele lat później lub wcale (duża część respondentów wykonała testy genetyczne dopiero podczas kwalifikacji do programu wczesnego dostępu do leczenia nusinersenem). Pięcioro chorych przez długi czas miało postawione rozpoznanie bez żadnych badań, najczęściej na podstawie widocznych objawów oraz pokrewieństwa z inną osobą chorą.

Poza wyjątkami (wynikającymi najczęściej z typu SMA) zdecydowana większość ankietowanych chorych w chwili badania nie była w stanie samodzielnie usiąść. Część z nich była w stanie samodzielnie utrzymać się w pozycji siedzącej. Zakres sprawności rąk wahał się od pełnej sprawności (przy osłabionych mięśniach rąk), przez sprawność jedynie dłoni do możliwości wykonywania delikatnych ruchów palcem. Znacząca część respondentów (z wyjątkiem najmłodszych chorych) miała przykurcze mięśni, m.in. rąk oraz twarzy. 56% zgłaszało problemy z odkrztuszaniem o różnym nasileniu (najczęściej w czasie infekcji). 41% wspomniało o problemach z przełykaniem pokarmów. 5 osób miało tracheostomię, wśród nich 3 osoby nie oddychały samodzielnie, a 2 łączyły w różnych proporcjach wentylację mechaniczną z samodzielnym oddychaniem. 6 osób żywiło się za pomocą sondy nosowo-żołądkowej lub PEG. Wszystkie osoby z SMA typu I i II wymagały przenoszenia w ciągu dnia oraz pomocy w czynnościach toaletowych i pielęgnacyjnych. Większość wymagała przekładania z pozycji na pozycję oraz sprawdzania pozycji maski oddechowej w ciągu nocy. W zależności od niesprawności poszczególnych mięśni respondenci z SMA wymagali również pomocy w poprawianiu pozycji głowy, rąk lub całego ciała w ciągu dnia. Osoby z tracheostomią potrzebowały pomocy w zmianie opatrunków, odsysaniu wydzieliny i codziennym utrzymaniu sprzętu do wentylacji. Obsługi sprzętu wymagało też żywienie inne niż doustne. Żywiący się doustnie wymagali z kolei przygotowania odpowiednio spreparowanego posiłku. Osoby ze sprawnymi dłońmi były w stanie samodzielnie spożywać posiłki, pozostałe osoby wymagały karmienia, przy czym w większości przypadków posiłek zajmował dużo czasu.

**Wykres 4.**  
**Stosowanie oddychania oraz żywienia wśród respondentów z SMA.**

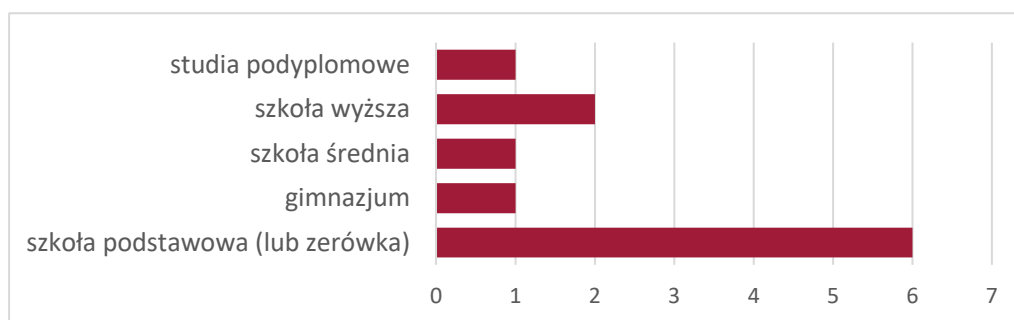


## 2.2. Edukacja i praca

Spośród uczących się w chwili badania osób z SMA, 8 uczyło się w szkołach podstawowej, gimnazjum lub średniej, a trzy studiowały. Najczęstszym trybem nauki u dzieci z SMA typu 1 był indywidualny tryb nauczania (5 na 6 przypadków). Nauczyciele z reguły przyjeżdżali do domu, ale ankietowani rodzice cenili też sobie możliwość udziału ich dzieci w wydarzeniach szkolnych lub niektórych zajęciach. Dzieci z SMA typu 2 i 3 uczyły się w szkołach lub klasach integracyjnych. Osoby studiujące w chwili badania uczyły się w różnych trybach, od zdalnej nauki ramach indywidualnego toku nauczania (zdalny kontakt z wykładowcami) po tryb standardowy (dzienny lub zaoczny). Niektóre rodziny długo szukały szkoły która chciałaby dostosować się do ich potrzeb. Problem dotyczył zarówno szkół podstawowych jak i uczelni wyższych, ale niektórzy respondenci spostrzegli, że trudniej jest znaleźć szkołę ponadgimnazjalną, która podjęłaby się edukacji dziecka z SMA, w szczególności jeśli ma ono problemy z mówieniem. Szkoły, które nie chciały się zgodzić na ułatwienia dla respondentów lub nie były w stanie zapewnić im odpowiedniej opieki znajdowały się zarówno w małych jak i bardzo dużych miastach.



**Wykres 5.**  
**Rozkład poziomu nauki uczących się ankietowanych (N=11)**



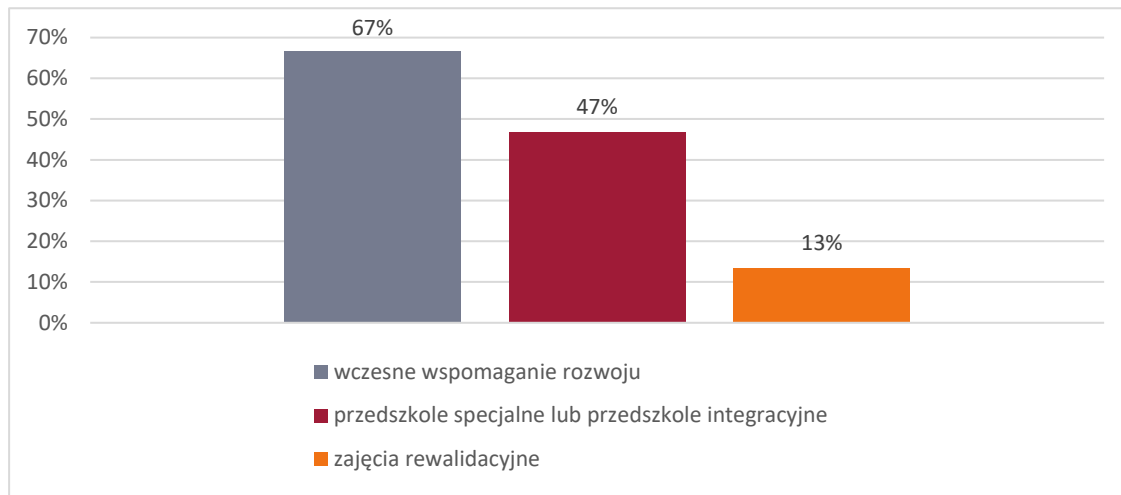
Dorośli uczestnicy ankiety najczęściej ukończyli w przeszłości studia wyższe lub kształcili się na studiach podyplomowych. W zależności od okresu, w którym się uczyli oraz stanu zdrowia uczęszczali do szkół ogólnodostępnych lub mieli indywidualny tok nauczania. Osoby, które uczęszczały do szkoły ogólnodostępnej często wspominały, że musiały walczyć z barierami architektonicznymi. Część chorych zrezygnowała nawet z nauki w szkole wyższej ze względu na trudności logistyczne (brak możliwości dojazdu na zajęcia oraz trudności z uzyskaniem zgody na zdalne studia). Uczący się bardzo wiele zawdzięczali determinacji rodziny, która zajmowała się codziennym transportem do i ze szkoły, oraz chęci niesienia pomocy innym uczniom, którzy pomagali w przemieszczaniu się wewnątrz szkoły lub asystowali choremu podczas zajęć. Można zauważyć, że z czasem możliwości nauki dla osób z SMA uległy zwiększeniu. Poniżej przedstawiono opisy nauki osoby studiującej 20 lat temu (1) i obecnie (2).

(1) „Podczas pierwszego roku studiów szkoła nie była dostosowana do potrzeb osób na wózku, dopiero później stworzono podjazdy, ale przez cały okres studiów laboratoria odbywały się na piętrze, więc na zajęcia byłem wnoszony przez kolegów”.

(2) „Nauka jest zdalna, część wykładowców wysyła materiały, część kontaktuje się na Skype, inni łączą się na żywo podczas wykładów lub ćwiczeń, żebym mógł uczestniczyć w zajęciach z pozostałymi studentami. Niektórzy nagrywają też swoje wykłady i je wysyłają. Egzaminami zdawane są ustnie lub pisemnie”.

W ostatnich kilkunastu latach, poza masowym adaptowaniem budynków szkolnych do potrzeb osób niepełnosprawnych, wprowadzono również wiele rozwiązań organizacyjnych, które mają ułatwić osobom niepełnosprawnym naukę: wczesne wspomaganie rozwoju w okresie przedszkolnym, przedszkole specjalne, przedszkole integracyjne, zajęcia rewalidacyjne w szkole czy pomoc nauczyciela, asystenta nauczyciela lub nauczyciela wspomagającego. Spośród 15 dzieci do 18 roku życia uczestniczących w badaniu 10 korzystało ze wczesnego wspomaganie rozwoju gdy były w wieku przedszkolnym. W ramach wczesnego wspomaganie sześćcioro dzieci miało zajęcia z logopedą, pięcioro z pedagogiem, a dwoje z psychologiem. 7 dzieci uczęszczało do przedszkola specjalnego lub integracyjnego (w tym dwoje w trybie indywidualnym). Dwie rodziny wymieniły również jako formę pomocy zajęcia rewalidacyjne dla ich dzieci w szkole.

**Wykres 6.**  
**Odsetek chorych w wieku 18 lat lub mniej, którzy korzystali ze wsparcia w ramach środków oświaty.**



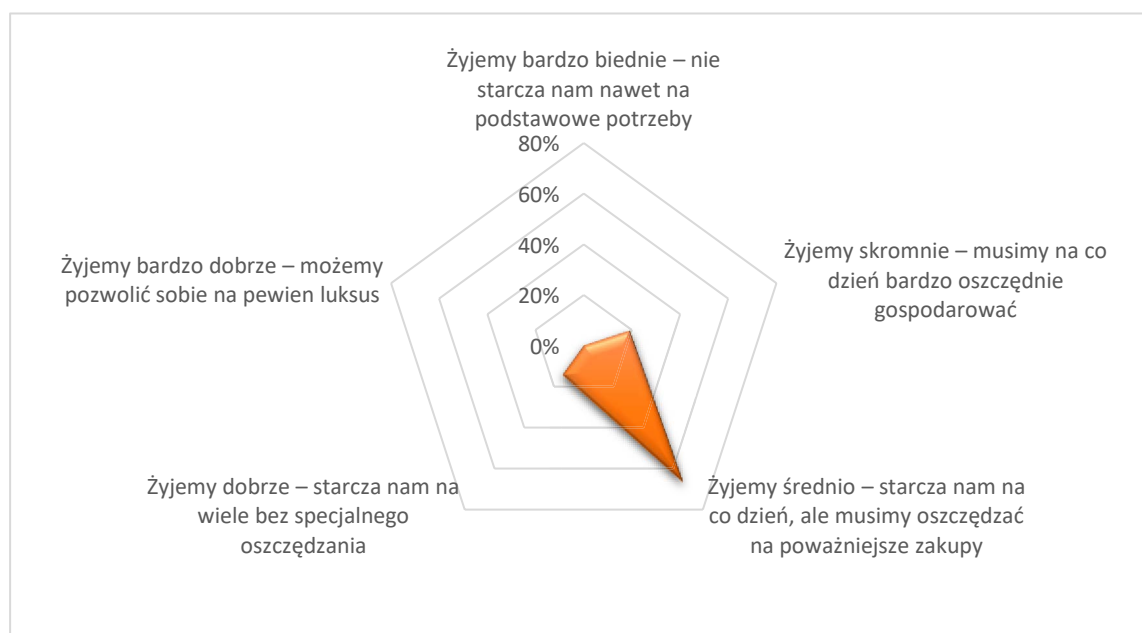
Dorośli respondenci, którzy pracowali, najczęściej wykonywali swoją pracę zdalnie z domu. W skrajnym przypadku siedziba firmy znajdowała się kilkaset kilometrów od miejsca zamieszkania chorego. Połowa z nich na którymś etapie życia dojeżdżała do pracy. Część respondentów z SMA zwróciło uwagę, że chcieliby pracować poza domem ze względu na kontakt z innymi ludźmi, ale trudno jest znaleźć miejsce pracy, które chciałoby przyjąć taką osobę. Innym problemem bywa brak możliwości zapewnienia codziennego transportu. Tylko jeden z respondentów wspomniał, że gmina zapewniła mu transport do i z pracy. W pozostałych przypadkach to rodzina musiała zapewnić samochód (najlepiej dostosowany do przewozu osoby na wózku) oraz członka rodziny, który może służyć za kierowcę.

## 3. Opieka nad osobą z SMA

### 3.1. Rodzina

W gospodarstwach domowych biorących udział w badaniu silnie zróżnicowana była liczba domowników opiekujących się osobami chorymi. Opiekunami było od 1 do 5 dorosłych członków rodziny. Średni wiek opiekuna biorącego udział w badaniu wynosił 44,1 roku (SD 14,4). Średnio na jednego chorego z SMA przypadało dwóch opiekunów. Poza rodzicami i partnerami było to najczęściej rodzeństwo (3 gospodarstwa) i dziadkowie, mieszkający razem z chorym (1 gospodarstwo) lub dochodzący (5 gospodarstw). Jednak aż w sześciu gospodarstwach osoba (lub osoby) z SMA mieszkała tylko z jednym domownikiem. W dwóch przypadkach jedna sprawna osoba miała pod opieką dwie dorosłe osoby niepełnosprawne. Jeden z respondentów z SMA w przeszłości mieszkał sam. W 9 gospodarstwach, poza osobami z SMA, opieki wymagały małe dzieci, w dwóch przypadkach – niepełnosprawne lub starsze osoby dorosłe. 67% rodzin, które udzieliły odpowiedzi na pytanie o swój status materialny deklarowało, że żyją średnio.

**Wykres 7.**  
**Ocena statusu materialnego gospodarstwa domowego (% odpowiedzi, N=21)**

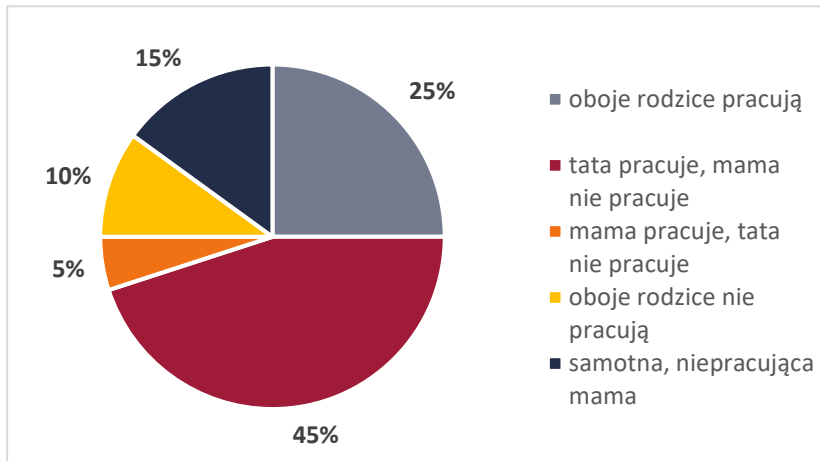


Głównymi opiekunami byli najczęściej rodzice chorego (w 20 gospodarstwach). W najczęstszym modelu podziału obowiązków (45% gospodarstw z dzieckiem z SMA, w tym z dorosłym dzieckiem) mama zapewniała opiekę nad dzieckiem lub dziećmi, a tata pracował. W 12 badanych gospodarstwach mama chorego zrezygnowała z pracy, aby zająć się opieką, w dwóch gospodarstwach mamy wydłużyły czas pracy lub podejmowały więcej prac, aby zapewnić lepsze możliwości leczenia i rehabilitacji swoim dzieciom. Cztery mamy zrezygnowały z dalszej nauki z powodu SMA u dziecka. Znacząca większość ojców kontynuowała pracę zawodową po zdiagnozowaniu SMA u ich dziecka. Część podejmowała

więcej prac, aby zrekompensować ubytek jednej osoby pracującej w rodzinie, a część zmniejszała wymiar czasu pracy, aby odciążyć małżonkę w opiece (w 2 gospodarstwach ojcowie zrezygnowali z pracy, aby podjąć się opieki). Po pracy w większości gospodarstw tata również angażował się w opiekę - w różnym zakresie.

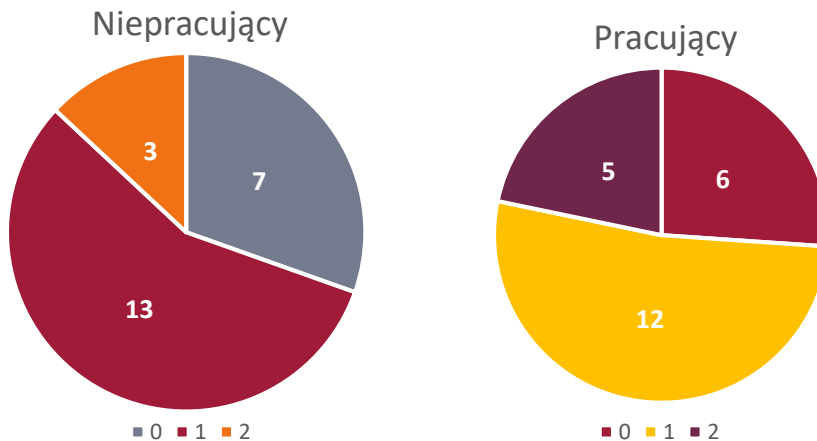
**Wykres 8.**

**Podział obowiązków pomiędzy rodzicami osób z SMA (dotyczy osób z SMA mieszkających z rodzicami, N=20).**



Pracujący rodzice szukali często miejsc zatrudnienia, które umożliwiłyby im elastyczny czas pracy (dwóch ojców otworzyło z tego powodu własną działalność gospodarczą, dwóch znalazło prace na popołudnia lub noce, żeby móc zajmować się opieką w ciągu dnia) lub znajdowałyby się blisko miejsca zamieszkania, aby w razie potrzeby mogli szybko wrócić do domu.

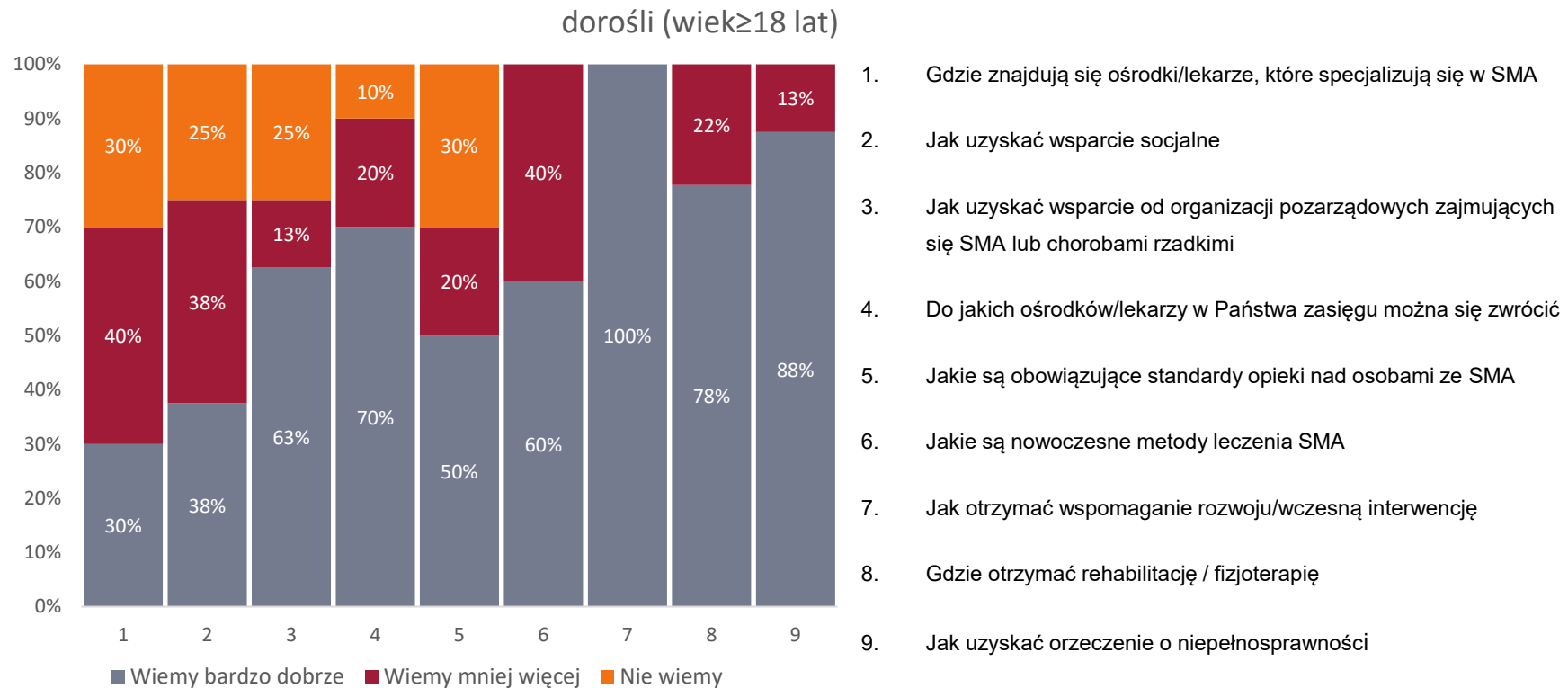
61% ankietowanych gospodarstw pobierało świadczenie pielęgnacyjne. W 23% rodzin pobierających to świadczenie nikt z domowników nie pracował zawodowo, można więc przypuszczać, że świadczenie wraz z innymi zasiłkami stanowiło ich główne źródło utrzymania. Świadczenie pielęgnacyjne nie może zostać przyznane małżonkowi osoby niepełnosprawnej.

**Wykres 9.****Liczba gospodarstw domowych, w których żyje odpowiednio 0, 1 lub 2 opiekunów niepracujących i pracujących.**

W badanej grupie znalazło się siedmiu chorych, których wszyscy opiekunowie zamieszkujący wspólnie gospodarstwo domowe dzielili swój czas między opiekę a pracę zarobkową (Wykres 9). W większości przypadków było to dwoje opiekunów, którzy zamieniali się opieką w ciągu dnia, jednak były też takie gospodarstwa, w których jedyny opiekun-domownik wychodził codziennie do pracy (sytuacja ta dotyczyła głównie dorosłych chorych). Ten drugi typ rodzin radził sobie często dzięki pomocy zawodowych opiekunów, zarówno opłacanych z funduszy publicznych jak i prywatnych, jednak w czasie wywiadu ich członkowie podkreślali, że w takich sytuacjach pomoc państwa lub gminy nie jest wystarczająca i wiąże się z pewnymi ograniczeniami. Podobne uwagi miały rodziny, w których jedyny opiekun nie pracował, zajmując się tylko chorym (lub chorymi). Takich gospodarstw było w badaniu 4.

Rodziny, szczególnie te z dłuższym stażem opieki nad chorym z SMA deklarowały, że mają rozległą wiedzę o najnowszych metodach leczenia, gdzie można otrzymać rehabilitację oraz orzeczenie o niepełnosprawności (Wykres 10, Wykres 11). Opiekunowie młodszych chorych częściej znali obowiązujące standardy opieki nad osobami z SMA, podczas gdy dorośli chorzy mieli częściej wypracowane indywidualne standardy oparte na latach doświadczenia. Spośród osób, którzy dany temat dotyczył 21% osób nie wiedziało jak uzyskać wczesną interwencję lub wspomaganie rozwoju, 19% jak uzyskać wsparcie od organizacji pozarządowych, a 15% - jak uzyskać wsparcie socjalne. Jednocześnie w próbie znajdowały się osoby, które zawodowo lub w ramach stowarzyszeń zajmowały się przekazywaniem takich informacji. Wiedza była zdobywana najczęściej dzięki sieci kontaktów z innymi chorymi oraz osobami wspierającymi chorych (fundacje i stowarzyszenia). Bardzo rzadko jako źródło wiedzy wskazywano lekarzy, u których dany chory się leczył. Częściej były to publikacje naukowe i dziennikarskie, konferencje specjalistyczne, czy materiały przygotowywane przez fundacje lub producentów leków. Największy problem dotyczył wiedzy, które z ośrodków specjalizują się w leczeniu dorosłych osób z SMA – 30% rodzin z dorosłymi chorymi przyznało, że nie wie gdzie powinni się skierować. Dla odmiany dorośli chorzy lepiej niż chorzy niepełnoletni wiedzieli, gdzie w swoim zasięgu mogą uzyskać doraźną pomoc lekarską (70% vs 31% odpowiedzi Wiem bardzo dobrze).

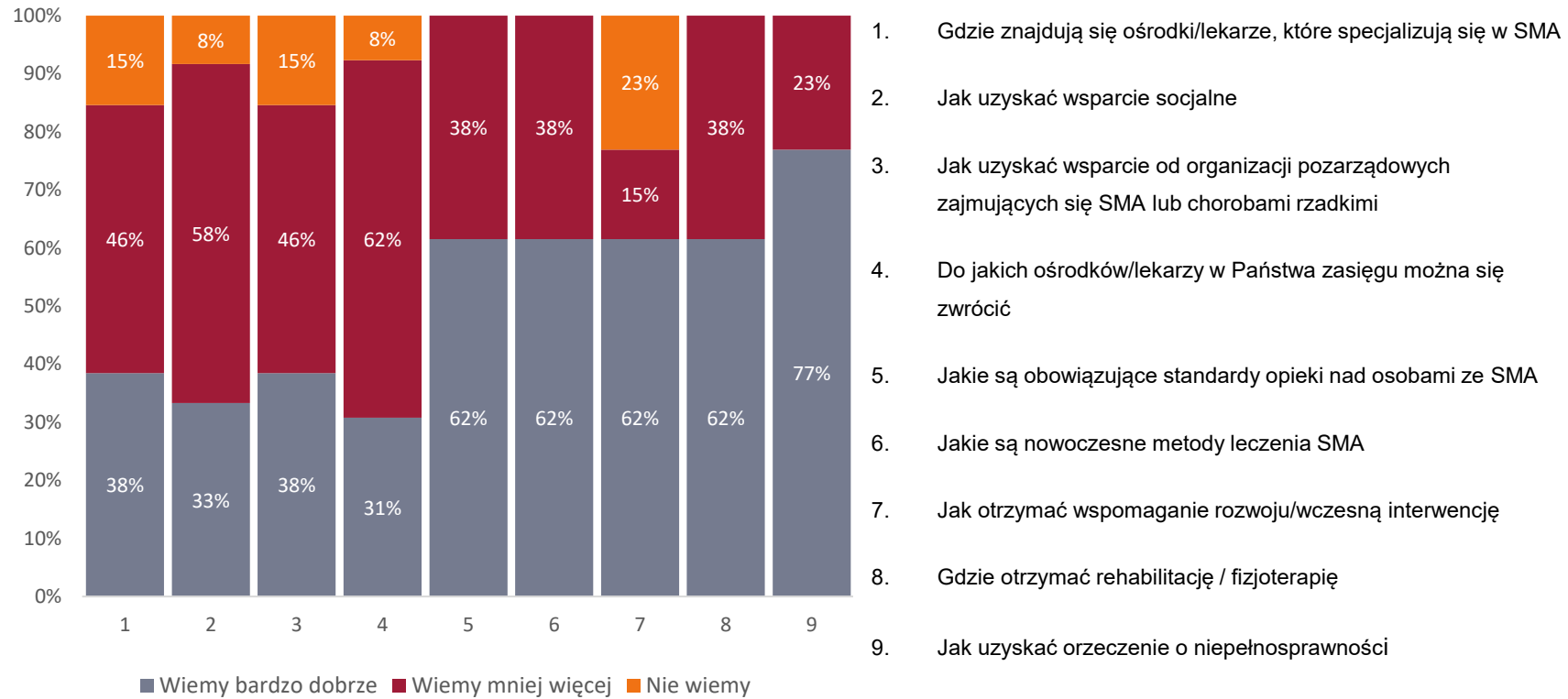
**Wykres 10.**  
**Odsetek odpowiedzi respondentów na pytanie o bieżący zakres wiedzy na dany temat w gospodarstwach w których chorzy byli pełnoletni.**



*\*dane nie uwzględniają osób, które udzieliły odpowiedzi "Nie dotyczy"*

**Wykres 11.**  
**Odsetek odpowiedzi respondentów na pytanie o bieżący zakres wiedzy na dany temat w gospodarstwach w których chorzy byli niepełnoletni.**

dzieci (wiek<18 lat)

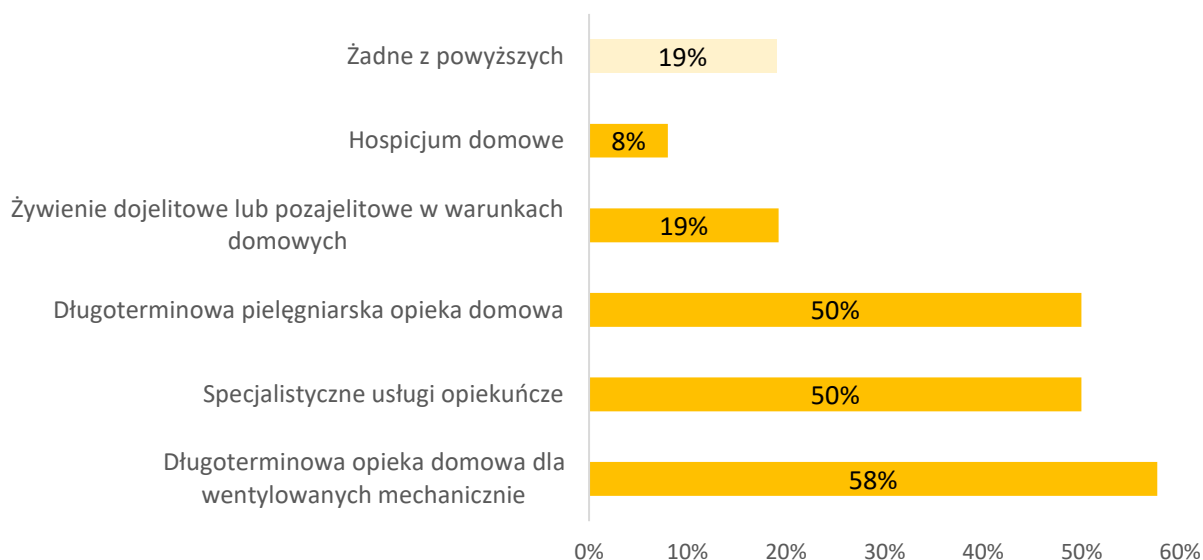


*\*dane nie uwzględniają osób, które udzieliły odpowiedzi "Nie dotyczy"*

### 3.2. Świadczenia opiekuńcze

Badani chorzy korzystali z kilku rodzajów długoterminowej opieki oferowanej przez publiczną służbę zdrowia oraz gminy. Najczęściej (58%) była to opieka zespołu mechanicznej wentylacji domowej, która obejmowała cotygodniowe wizyty lekarza (anestezjologa lub pulmonologa), pielęgniarki oraz rehabilitanta. Świadczenie to zapewniało chorym kompleksową opiekę domową, jednak barierą dla niektórych była konieczność poddania się hospitalizacji w celu kwalifikacji do tego typu leczenia – chorzy nie chcieli pozostawać pod opieką wyłącznie personelu medycznego ze względu na małe zaufanie do jego umiejętności opieki nad osobą z SMA, z kolei szpitale nie przewidywały możliwości przeprowadzenia kwalifikacji w domu. Połowa chorych korzystała z usług rehabilitantów lub logopedów finansowanych przez gminę w ramach specjalistycznych usług opiekuńczych (przeciętnie 2 godziny tygodniowo), taka sama część chorych była objęta długoterminową opieką pielęgniarską finansowaną przez NFZ. 19% chorych korzystało z żywienia dojelitowego w warunkach domowych, a 8% z hospicjum domowego (Wykres 12).

**Wykres 12.**  
Odsetek osób z SMA korzystających z publicznie oferowanych świadczeń opieki długoterminowej



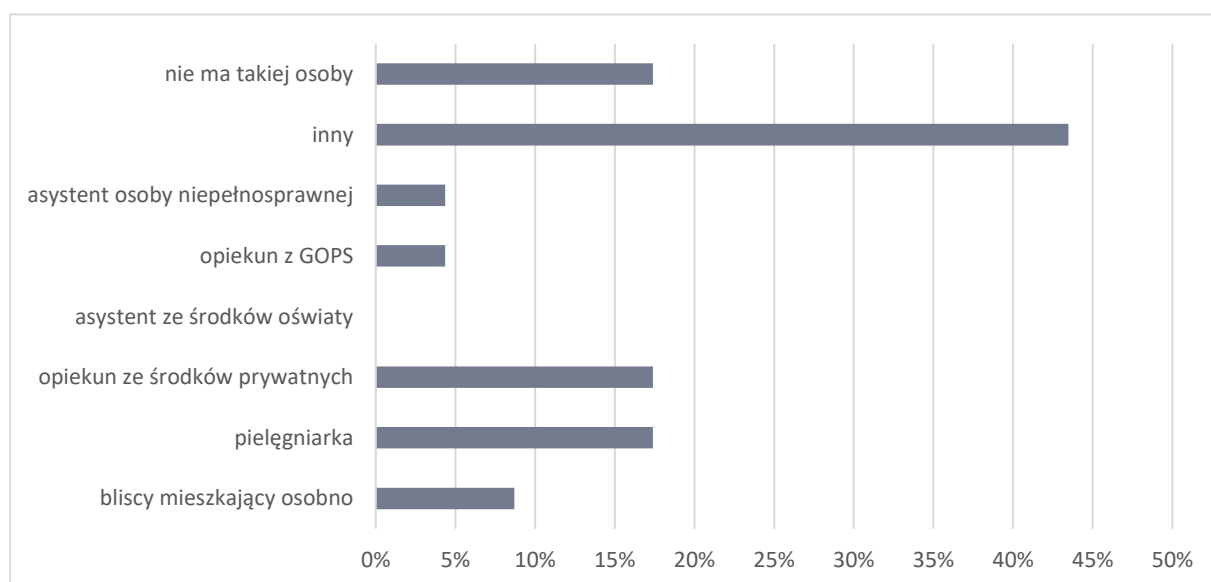
### 3.3. Opieka wytchnieniowa

Zapytaliśmy ankietowanych opiekunów komu spoza domowników przekazują opiekę nad chorym lub dopuszczają możliwość jej przekazania na kilka godzin w ciągu dnia, tak aby załatwić własne sprawy. Wyniki przedstawiono na Wykres 13. Respondenci wskazywali głównie swoich bliskich mieszkających osobno (głównie dziadków lub rodzeństwo) oraz pielęgniarki, które przychodziły w ramach długoterminowej opieki domowej lub domowego leczenia respiratorem (po 10 gospodarstw). Część rodziców uczących się dzieci wskazała wyspecjalizowanego opiekuna w szkole lub przedszkolu. 5



rodzin korzystało z opiekunów wynajętych z własnych środków, a tylko 2 rodziny zostawiało swoich chorych pod opieką opiekunów zapewnianych przez GOPS. Tylko dwie osoby z SMA posiadały asystenta osoby niepełnosprawnej. Cztery rodziny deklarowały, że nie mają nikogo spoza domowników, komu chciałyby przekazać opiekę na kilka godzin - opiekunowie twierdzili, że nie mają zaufanej, przeszkolonej osoby, która umiałaby sobie poradzić w razie nagłej sytuacji (np. zakrztuszenia). Jednocześnie zwrócono uwagę na to, że instytucje publiczne, mimo swoich obowiązków, nie zapewniają takiej osoby, bądź to przez utrudnienia w otrzymaniu świadczenia bądź przez dostarczanie niewystarczająco kompetentnych opiekunów. Dla porównania obie rodziny zamieszkujące poza granicami Polski deklarowały, że miały możliwość prostego uzyskania zaufanego opiekuna na kilka godzin bez konieczności ponoszenia jego kosztów z własnej kieszeni, jeśli tylko by się o nią zgłosiły (żadna z rodzin nie korzystała jednak z takiej pomocy).

**Wykres 13.**  
**Odsetek gospodarstw korzystających z usług opiekunów spoza gospodarstwa domowego**

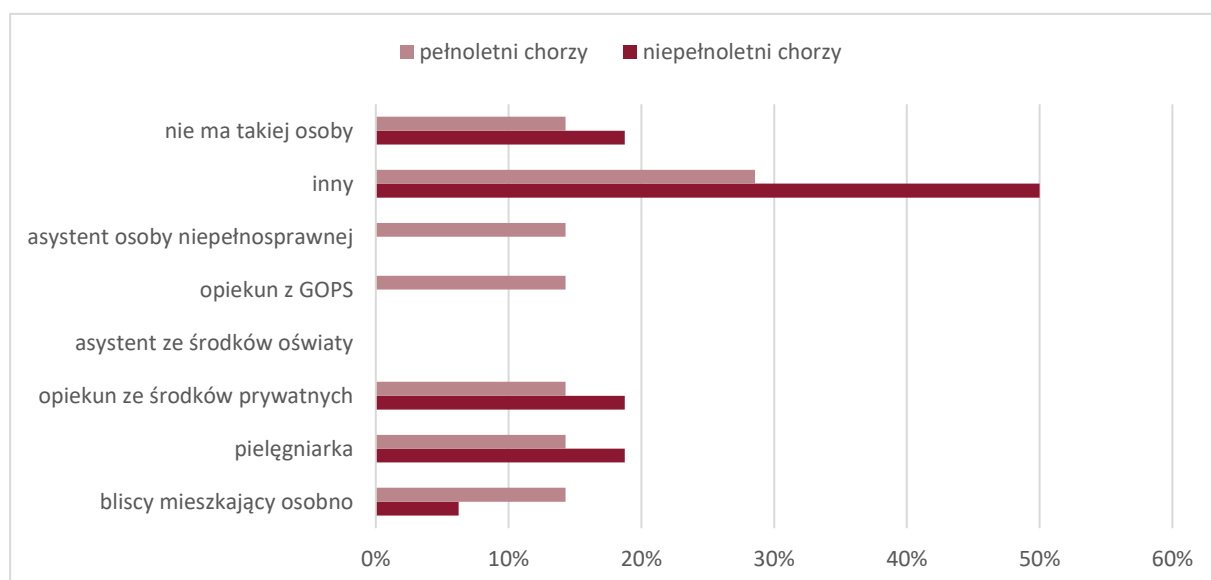


Istniała znacząca różnica pomiędzy sytuacją opiekuna dziecka z SMA oraz opiekuna osoby dorosłej z tą chorobą. W przypadku młodych chorych opieka częściej dzieliła się na więcej osób (Liczba osób zaangażowanych w pomoc przeciętnej niepełnoletniej lub uczącej się osobie z SMA wynosiła średnio 3,75, podczas gdy w przypadku osób pełnoletnich było to średnio 2,86. Uwzględniono tu zarówno członków rodziny i bliskich jak i zawodowych opiekunów, niezależnie od liczby godzin poświęconych na opiekę). Pomagali dziadkowie i rodzeństwo mieszkające razem z chorym, a także dziadkowie dochodzący codziennie lub w razie potrzeby. Rodziny z chorymi dziećmi częściej deklarowały, że nie potrzebują dodatkowej pomocy. Z czasem, dziadkowie stają się jednak coraz mniej zdolni do opieki, a czasami wręcz sami zaczynają jej wymagać, podczas gdy rodzeństwo wyprowadza się i zakłada własne rodziny. W przypadku dorosłych osób z SMA uczestniczących w badaniu ciężar opieki spadał wyłącznie na partnera lub rodziców (przy czym średni wiek rodziców dorosłych chorych biorących udział w badaniu wynosił 59,7 roku, SD 4,7). Opieka nad dorosłym niepełnosprawnym jest trudniejsza także ze względu

na większy zakres obowiązków oraz słabsze zdrowie opiekunów (w przypadku rodziców). Dużym utrudnieniem jest konieczność podniesienia chorego, z czym starsi opiekunowie, często z obciążonym kręgosłupem, radzą sobie coraz gorzej. Opieka w większej mierze opiera się wtedy na zawodowych opiekunach (Wykres 14).

**Wykres 14.**

**Odsetek gospodarstw korzystających z usług opiekunów spoza gospodarstwa domowego w podziale na gospodarstwa z pełnoletnimi (N=7) lub niepełnoletnimi chorymi (N=16).**



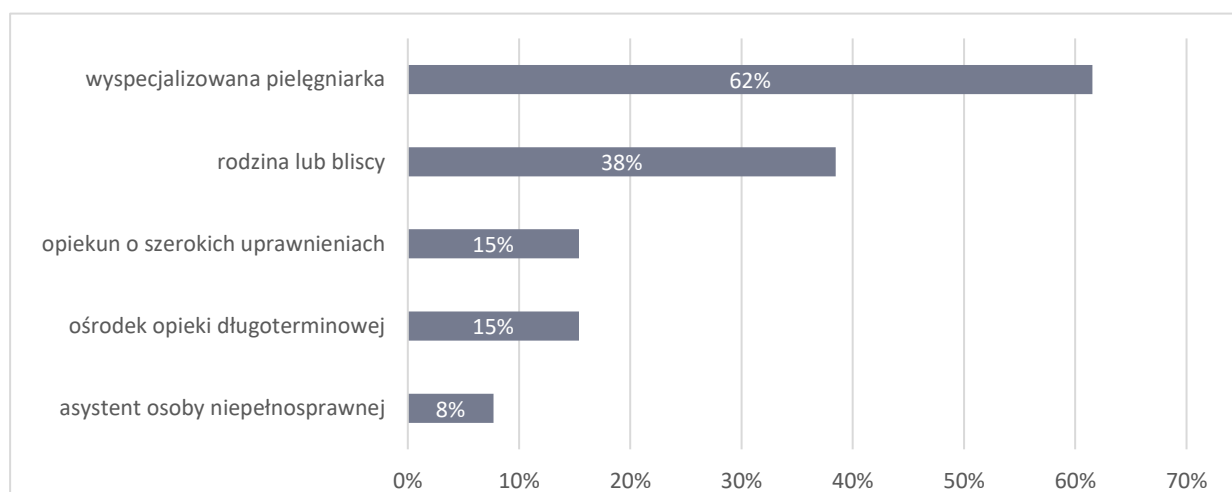
O ile większość opiekunów miała możliwość przekazania opieki nad osobą z SMA, która tego wymagała innej osobie na kilka godzin, to przekazanie opieki na kilka dni dla 76% rodzin, które zgłaszały taką potrzebę było już niemożliwe. Główną przeszkodą była obawa opiekunów, że nikt z rodziny i znajomych nie potrafiłby się odpowiednio zająć chorym (szczególnie w przypadkach nagłych, np. zakrztuszenia lub właściwego ułożenia), która rosła u opiekunów pacjentów w gorszym stanie zdrowia (z problemami przy przełykaniu, z tracheostomią). Opiekunowie deklarowali, że często rodzina nie była zainteresowana nauką lub bała się wzięcia na siebie odpowiedzialności, a osoby chętne do pomocy nie były w stanie podołać wszystkim obowiązkom (np. przenosić wielokrotnie dorosłego chorego). Inną poważną barierą był brak usług specjalistycznej opieki wyręczającej i opieki wytchnieniowej w ofercie systemu pomocy społecznej. Respondenci-opiekunowie niekiedy porozumiewali się z pielęgniarkami lub zawodowymi opiekunami, przychodzącymi do domu kilka razy w tygodniu, że odbiorą wiele godzin jednocześnie, zapewniając sobie np. jedno wolne popołudnie, ale ze względu na liczne obowiązki zawodowe opiekunów nie było to proste do zrealizowania, prawie niemożliwe było też zapewnienie opieki całodobowej. Respondenci, którzy dysponowali centrum opieki wyręczającej w swojej okolicy zwracali uwagę, że długie terminy uniemożliwiają skorzystanie z takiej pomocy w razie nagłej potrzeby. Zdecydowanej większości respondentów system wsparcia socjalnego nie miał jednak do zaoferowania nic poza stałą opieką w domu pomocy społecznej lub zakładzie opieki leczniczej. Przeszkodą w przekazaniu opieki na dłużej bywała też niechęć rodziny lub samego chorego do korzystania z pomocy obcej osoby (wstyd, brak zaufania do jakości opieki). Tylko cztery rodziny zadeklarowały, że mają

możliwość pozostawienia osoby z SMA pod opieką kogoś spoza domowników i z niej korzystają. W dwóch przypadkach była to rodzina, w jednym prywatna opiekunka, w kolejnym rodzina i prywatna opiekunka). Również cztery rodziny odpowiedziały, że nie potrzebowały nigdy zostawić swojego bliskiego pod opieką osoby z zewnątrz (ze względu na dobry stan zdrowia bądź na młody wiek chorego). Połowa z nich deklarowała jednocześnie, że zna osobę, do której mogłaby się zwrócić w tej sprawie.

62% opiekunów deklaroowało, że przydałaby im się pomocy z zewnątrz. Idealna pomoc miała najczęściej postać wyspecjalizowanej pielęgniarki, która wiedziałaby na przykład jak obsłużyć osobę podłączoną do respiratora, i która miałaby zaufanie rodziny, że nie zrobi niechcący krzywdy choremu. Rodzina i bliscy znajomi, którzy nie boją się zajmować chorym byli wymieniani jako idealna pomoc przez 38% respondentów. Marzeniem jednej osoby z SMA był asystent osoby niepełnosprawnej, który niestety nie był dostępny w jej gminie. 15% respondentów wymieniło ośrodek opieki długoterminowej. Podawano jako przykład domy opieki w Danii, w których chory ma zapewnioną całodobową opiekę i jednocześnie mieszka we własnym mieszkaniu, przez co zachowuje autonomię. 15% wskazało też opiekuna, który nie byłby ograniczony wyłącznie do opieki lub wyłącznie do asystowania opiekunowi, ale mógłby przenosić chorego, pomagać w czynnościach higienicznych czy sprzątać mieszkanie lub gotować, w razie takiej potrzeby. W zależności od liczby opiekunów i stanu osoby z SMA, opiekunowie deklarowali zapotrzebowanie na idealną pomoc przez kilka godzin dziennie kilka razy do roku (np. „aby móc wyjść wspólnie z mężem”), przez kilka godzin dziennie kilka razy w miesiącu („żeby sobie odpocząć”) lub przez kilka dni pod rząd w ciągu roku (żeby jedno z rodziców mogło wreszcie pójść na operację, którą dotychczas odkładało). Ankietowani dorośli chorzy chcieliby mieć zapewnioną codzienną pomoc zawodowych opiekunów lub pielęgniarzy, którzy mogliby pomóc im ze wszystkimi ich potrzebami i byli by dostępni w elastycznych godzinach (np. na telefon) w domu lub w wyspecjalizowanym ośrodku.

#### Wykres 15.

**Odsetek opiekunów, którzy wymieniali daną kategorię jako idealną formę pomocy w opiece nad osobą z SMA.**



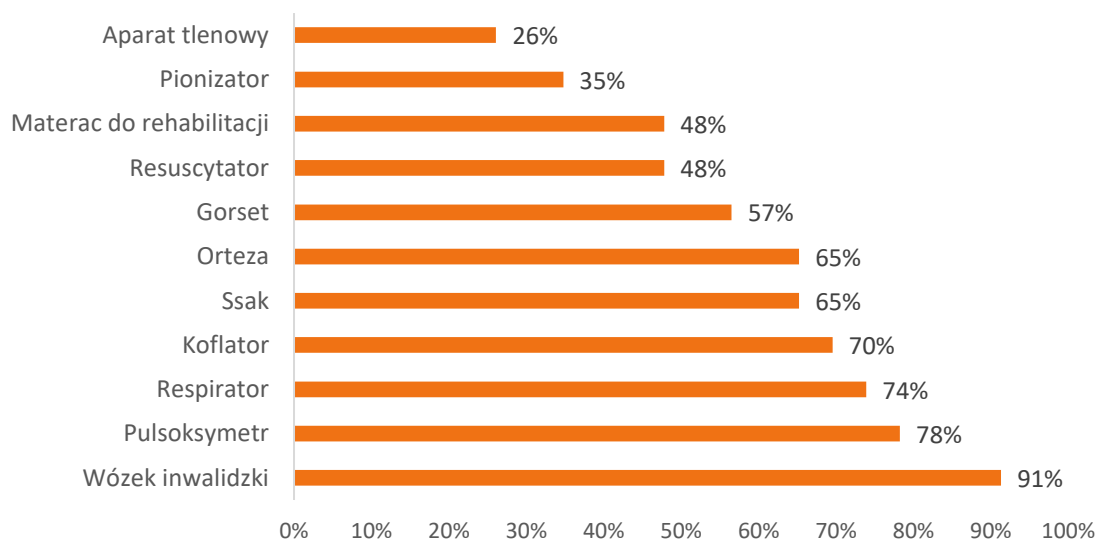
## 4. Leczenie i rehabilitacja

### 4.1. Wyroby medyczne

Swoją samodzielność ankietowani chorzy zwiększali w większości dzięki wielu sprzętom pomocniczym i innym rozwiązaniom technicznym. Poza wózkami inwalidzkimi (elektrycznymi, specjalistycznymi, aktywnymi czy wspomaganymi elektrycznie, w zależności od potrzeb), które posiadał praktycznie każdy chory, popularnym sprzętem pomocniczym były laptopy lub tablety a także komputery z oprogramowaniem pozwalającym nawigować za pomocą delikatnych ruchów dłoni lub oczu. W przypadku dorosłych lub prawie dorosłych zastosowanie często miały też podnośniki (transportowo-kąpielowe oraz sufitowe), łóżka rehabilitacyjne i specjalne, stabilizujące siedziska, a czasem auta dostosowane do przewozu osoby niepełnosprawnej. Dodatkowo, samodzielność respondentów poprawiały mieszkania bądź domy pozbawione barier architektonicznych, którymi można zarządzać przy pomocy aplikacji telefonicznych.

#### Wykres 16.

Odsetek gospodarstw domowych, w których korzystano z następujących wyrobów medycznych.

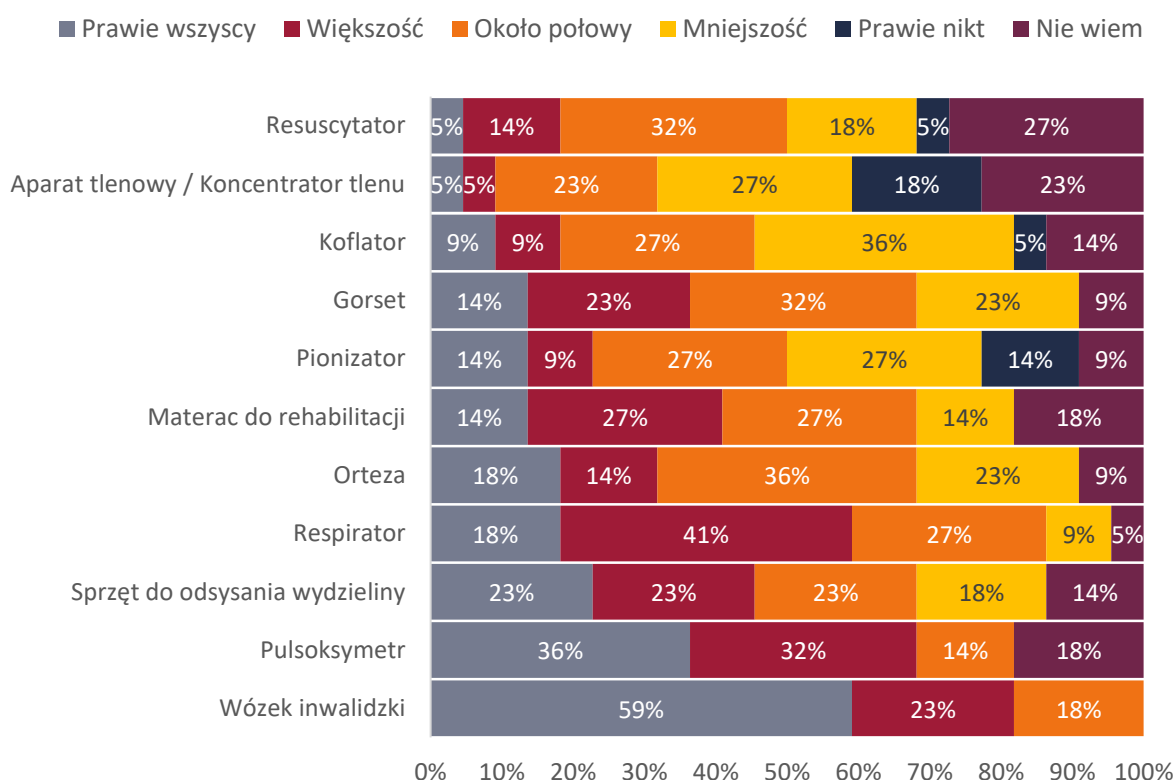


Spośród listy wyrobów medycznych wspomagających osoby z SMA, ankietowani najczęściej deklarowali korzystanie z wózków inwalidzkich (91%), pulsoksymetrów (78%) i respiratorów (74%) (Wykres 16). Tylko jeden respondent zamiast wózka inwalidzkiego korzystał z dostosowanego wózka spacerowego. Z pulsoksymetru i respiratora korzystali najczęściej chorzy objęci opieką ośrodka domowego leczenia respiratorem. Koflator posiadały częściej osoby młodsze. Starsi respondenci deklarowali, że nie potrzebują takiego sprzętu, radząc sobie z odkrztuszaniem za pomocą własnych mięśni lub specjalnych ucisków na przewód oddechowy. Ssaki medyczne posiadało 65% gospodarstw, ale część respondentów deklarowała, że z nich nie korzysta. Ortezy i gorsety były wykorzystywane bardzo często, ale jedynie w przypadku chorych, którzy mieli zalecenia do ich stosowania. Respondenci rzadko deklarowali posiadanie resuscytatora (worka samorozprężalnego, worka Ambu) (48%) i aparatu

tlenowego (26%), tłumacząc niekiedy, że nie ma on zastosowania w SMA. Spośród wykorzystywanych wyrobów medycznych wymieniano również (sporadycznie) urządzenia do elektrostymulacji mięśni, kamizelki oscylacyjne, krzesła z klinem, poduszki stabilizacyjne, rowery rehabilitacyjne, lampy na podczerwień, platformy wibracyjne, czy inne sprzęty do rehabilitacji (stoły, maty, wałki, wysięgniki).

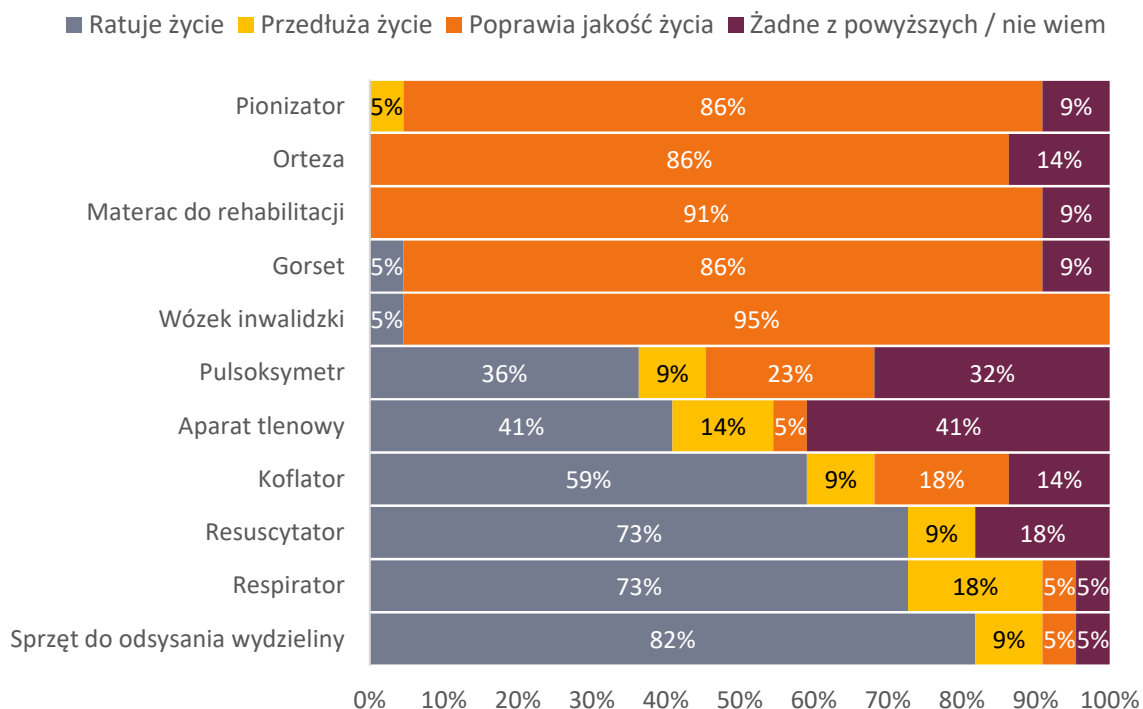
Respondenci mieli również za zadanie ocenę częstości wykorzystania wyrobów medycznych u wszystkich respondentów z SMA. Odpowiedzi odzwierciedlały raczej trafnie rozkład sprzętów stosowanych w badanej próbie (Wykres 16, Wykres 17), z wyjątkiem koflatora, którego szacowana częstość występowania była zaniżona w stosunku do liczby sprzętów posiadanych przez respondentów (36% odpowiedzi „mniejszość” vs 70% gospodarstw posiadających koflator).

**Wykres 17.**  
Postrzegane wykorzystanie wyrobów medycznych wśród osób z SMA.

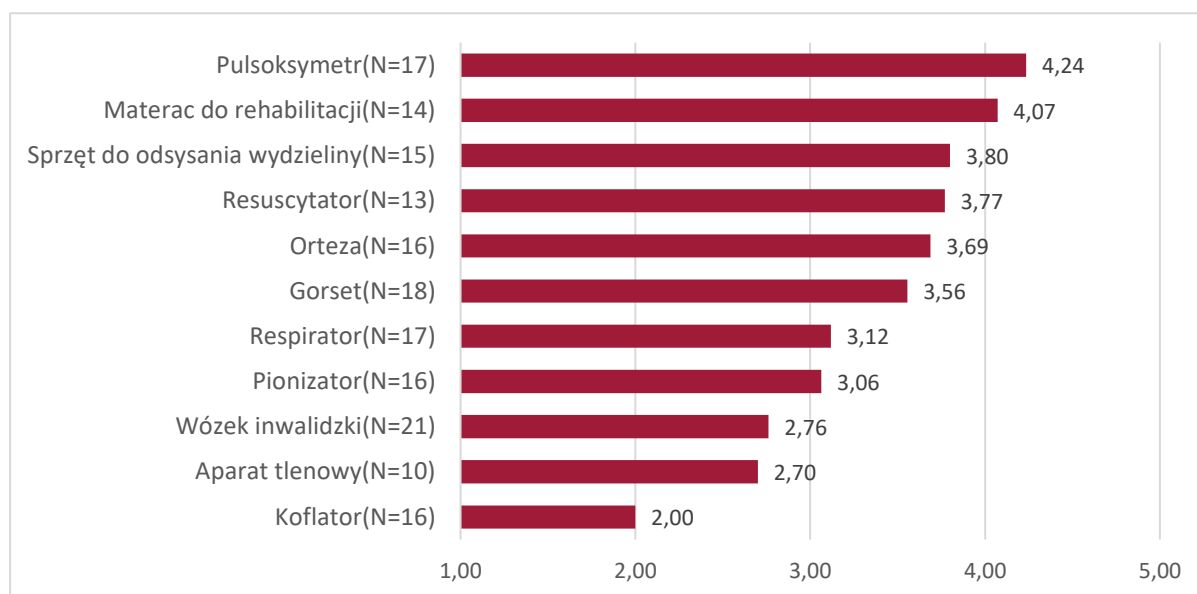


W ocenie badanych osób, respirator czy resuscytator to wyroby ratujące życie chorego, wykorzystywane w nagłych sytuacjach. Do tej grupy zaliczano również koflator. Sprzęty takie jak pionizator, ortozy, gorsety, materace do rehabilitacji czy wózki inwalidzkie zostawały najczęściej przyporządkowane do grupy wyrobów poprawiających jakość życia. Przy czym często podkreślano, że wózki inwalidzkie stanowią dla osoby z SMA, która może go obsługiwać, sprzęt kluczowy, ponieważ od jego posiadania i dobrego dopasowania zależy zakres samodzielności chorego.

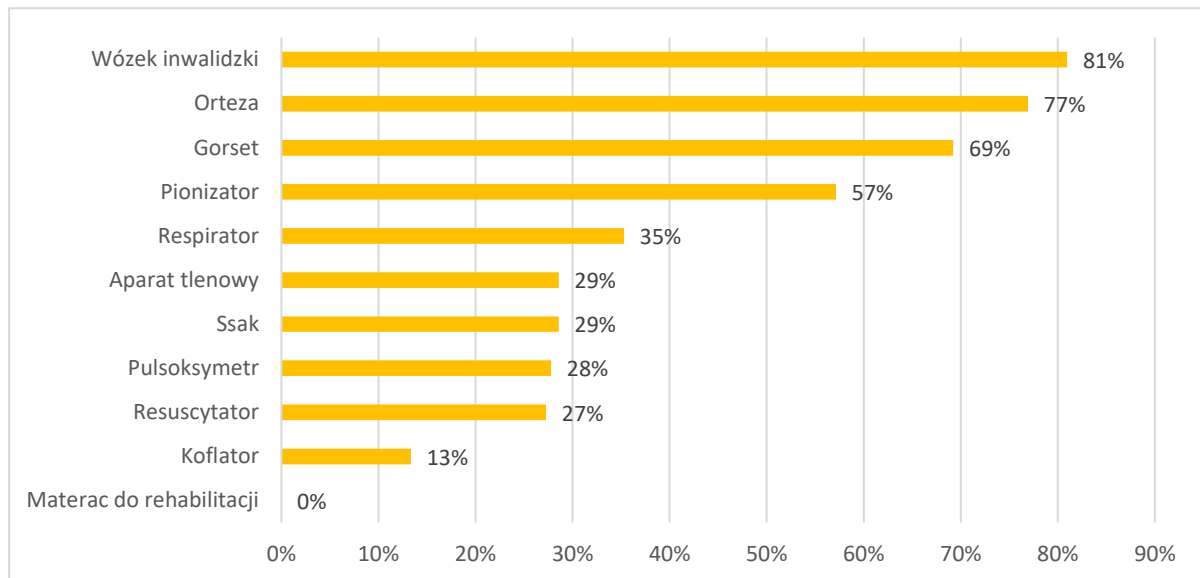
**Wykres 18.**  
**Odsetek respondentów, którzy przyporządkowali sprzęt do danej kategorii.**



Respondenci często zwracali uwagę na to jak trudno jest zdobyć sprzęt odpowiadający ich potrzebom. Jako najłatwiejszy do uzyskania oceniali sprzęt najtańszy, standardowy i ten zakupywany bez dofinansowania publicznego (Wykres 19). Utrudnieniem w zdobyciu sprzętu, które wymieniano najczęściej było uzyskanie dofinansowania. Te z osób, których nie stać było na wyłożenie z własnej kieszeni całej kwoty na specjalistyczny sprzęt, borykały się z problemami z uzyskaniem dofinansowania zarówno od instytucji państwowych (NFZ, PCPR) jak i od fundacji i ze zbiórek publicznych.

**Wykres 19.****Średnia ocena dostępności wyrobów medycznych na skali od 1 (bardzo mała) do 5 (bardzo duża) przez respondentów.**

Osobom ubiegającym się o państwowe dofinansowanie zdarzały się zarówno odmowy z powodu wyczerpania się środków na dany okres jak i z powodu nieuznania potrzeby skrócenia okresu użytkowania z powodu zmiany potrzeb chorego. Respondenci wskazywali też na bardzo dużą ilość formalności związaną z uzyskaniem dofinansowania: konieczność uzyskania zlecenia na zaopatrzenie w wyrób medyczny u lekarza określonej specjalności, potwierdzenia go w oddziale NFZ, uzyskania wyceny od dystrybutora sprzętu, zgłoszenia wniosku do PCPR lub MOPS o dodatkowe dofinansowanie, nierzadko konieczność odwołania się od wysokości przyznanego dofinansowania, aby wreszcie móc złożyć zamówienie na sprzęt. Z procedurą tą związana jest konieczność dostarczenia wielu dodatkowych dokumentów (np. zaświadczenia o dochodach, pełnomocnictwa), przekazywania dokumentacji pomiędzy wieloma różnymi instytucjami publicznymi oraz samodzielnego pilnowania terminów przez osoby składające wniosek. Niektórzy ogłaszali, że z niecierpliwością oczekują na start rozwiązania informatycznego NFZ wspierającego procesy elektronicznego weryfikowania i potwierdzania zlecenia na zaopatrzenie pacjenta w wyroby medyczne (weszło w życie 1 października 2018), ponieważ zwiększy ono przejrzystość działań urzędników i oszczędzi konieczności wizyty w oddziale NFZ.

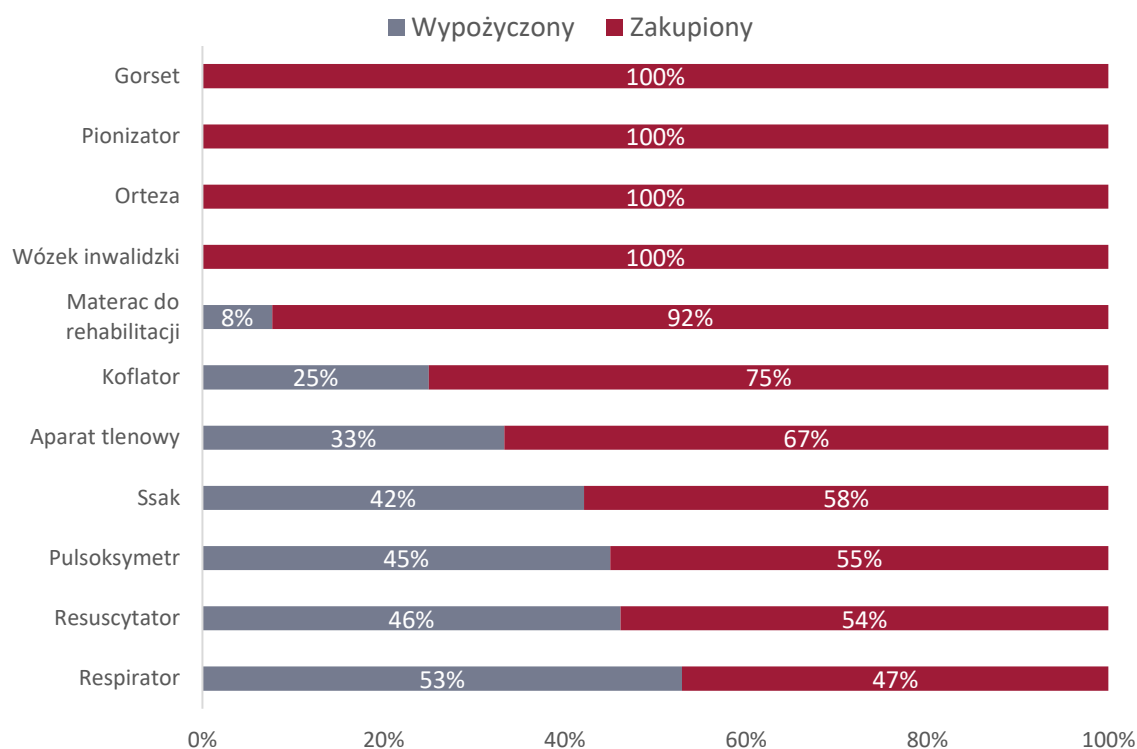
**Wykres 20.****Odsetek gospodarstw, które skorzystały z dofinansowania ze środków publicznych do danego sprzętu.**

W celu zakupu sprzętów niedofinansowanych przez państwo lub takich, w przypadku których państwowa dopłata nie wystarczała na pokrycie całego kosztu, respondenci organizowali niekiedy zbiórkę publiczną lub zwracali się o pomoc do fundacji. Zdarzały się też jednak niestandardowe metody na uzyskanie dostępu do sprzętu, takie jak współdzielenie zakupionego z pomocą fundacji koflatora pomiędzy kilka rodzin mieszkających w jednej okolicy lub samodzielne dostosowanie łatwiej dostępnego sprzętu do potrzeb chorego. Były też rodziny, które wychodziły z założenia, że ze wszystkim muszą sobie poradzić same i z tego powodu nie zakładały zbiórek, mimo, że przyznawały, że zakup sprzętu stanowił dla nich spore obciążenie. Osoby, którym udało się skorzystać z pomocy fundacji, były zadowolone. Pojawiały się też jednak głosy, że bez odpowiedniej siły przebicia ciężko jest uzyskać wsparcie fundacji, a zbiórki publiczne na rehabilitację i sprzęty pomocnicze dla osoby przewlekle chorej z wiekiem chorego mają coraz mniejszy odzew.

Znaczna część pacjentów miała możliwość wypożyczenia respiratora, pulsoksymetru i resuscytatora z ośrodka domowego leczenia respiratorem lub z hospicjum. Niektórzy respondenci wypożyczali trudno dostępny koflator z fundacji, na krótki okres, jednak zwracali oni uwagę, że takie rozwiązanie nie gwarantowało, że będzie on dostępny w przypadku nagłej potrzeby (np. infekcji dróg oddechowych). Osoby, które uczestniczyły w badaniu klinicznym otrzymywały sprzęt od szpitala w którym prowadzono badanie (indywidualne sprzęty, jak np. ortezy na stałe, pozostałe sprzęty – wypożyczone na okres trwania badania).



**Wykres 21.**  
**Źródło pochodzenia wyrobów medycznych w ankietowanych gospodarstwach domowych.**



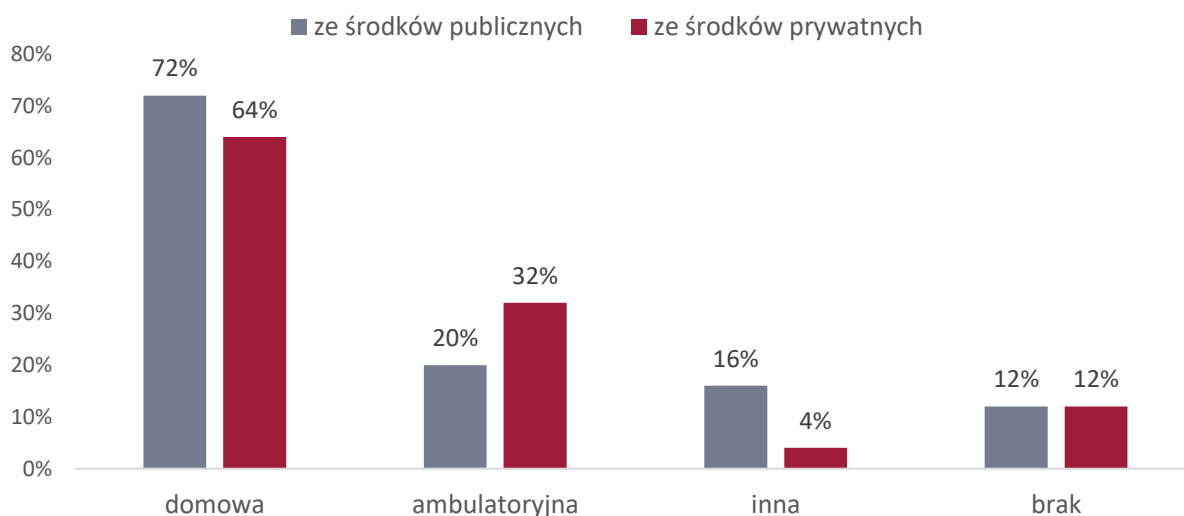
Respondenci zwracali też uwagę na trudność w znalezieniu sprzętu dostosowywanego do konkretnego chorego. Wiele osób co najmniej raz zakupiło sprzęt, z którego nie korzystało, gdyż pomimo zebrania przymiarek i specyfikacji przez producenta sprzętu, ten nadal nie odpowiadał ich potrzebom. Problem ten dotyczył szczególnie wózków inwalidzkich, ale także gorsetów czy pionizatorów. Respondenci podkreślali, że producenci sprzętu rehabilitacyjnego w Polsce nie konsultują się w wystarczającym stopniu z chorymi, co częściowo może być spowodowane zmniejszoną mobilnością osób z SMA (niektórzy chorzy nie mają możliwości dojechania na przymiarki sprzętu do producenta, szczególnie jeśli znajduje się on w innym mieście), ale także brakiem elastyczności i motywacji przedstawicieli producentów. Według respondentów trudno jest znaleźć producenta, który wykonałby dobrze specjalistyczny, indywidualnie dopasowany sprzęt. Powodem jest duży koszt dostosowania modelu oraz brak otwartości producentów na potrzeby użytkownika (na przykład jedno z ankietowanych gospodarstw zleciło wykonanie dostosowanego do chorego wózka inwalidzkiego, a po jego wykonaniu okazało się, że główna opiekunka chorego nie może dosięgnąć do rączek wózka, ponieważ nikt nie pomyślał o tym wcześniej, podczas kilku przymiarek).

Niektórzy wskazywali jako przykład system niemiecki, w którym sprzęt rehabilitacyjny jest wypożyczany pacjentom od instytucji publicznej, która finansuje jego zakup i konserwację, dzięki temu ma większe pole do negocjacji z producentami sprzętów. Niemiej jednak jedna z rodzin mieszkających za granicą (na stałe) deklaruje, że w wyroby medyczne zaopatruje się w Polsce, ze względu na cenę i łatwiejszy dostęp.

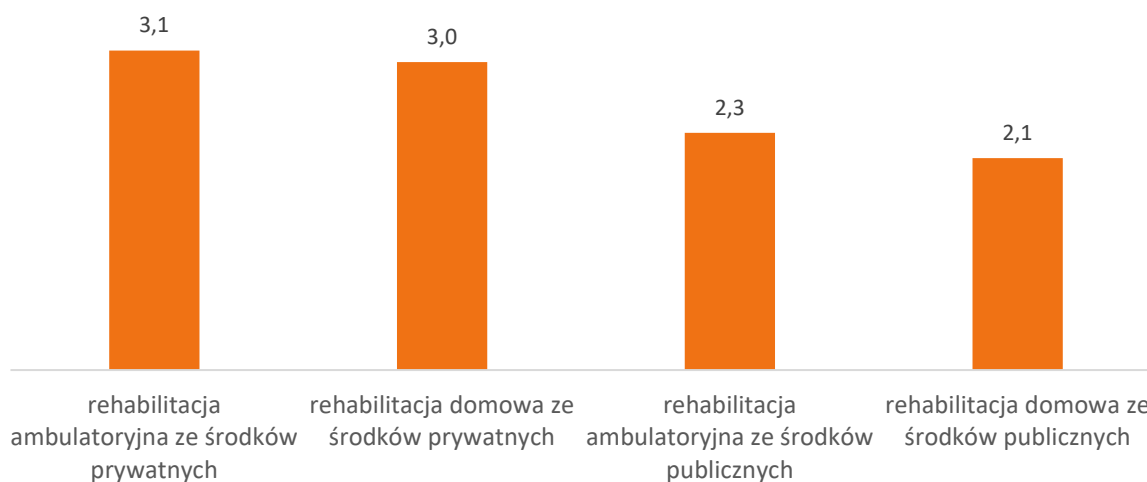
## 4.2. Rehabilitacja

Rehabilitacja mięśni jest jednym z podstawowych zabiegów, utrzymujących kondycję osoby z SMA. Zapobiega przykurczom mięśni, deformacji kręgosłupa, pomaga zachować zakres ruchów, siłę mowy, zdolność przełykania i oddychania. Powinna być prowadzona stale i regularnie.

Większość respondentów korzystała z jakiejś formy stałej rehabilitacji. 92% ankietowanych korzystało z więcej niż jednej formy. Najczęstszym stosowanym rozwiązaniem była rehabilitacja domowa ze środków publicznych, otrzymywało ją 72% ankietowanych (Wykres 22). Ta grupa obejmowała rehabilitantów z ośrodków domowego leczenia respiratorem, rehabilitantów zapewnianych przez gminę w ramach specjalistycznej opieki długoterminowej oraz rehabilitantów z innych programów finansowanych publicznie. Jednocześnie 28% respondentów nie korzystało z takiej możliwości, ponieważ preferowali świadczenia prywatne (ze względu na jakość zajęć lub uczestnictwo w badaniu klinicznym) lub też nie byli w stanie wygzekwować od instytucji publicznych świadczenia domowego (najczęściej problem ten dotyczył specjalistycznej opieki domowej finansowanej przez gminy). Równocześnie 1/5 respondentów korzystała z serii zabiegów rehabilitacji ambulatoryjnej oferowanej w ramach świadczeń opłacanych przez NFZ. Było to najczęściej 10 dni zabiegów, nie częściej niż raz na pół roku. Ze względu na charakter choroby nie jest to najbardziej odpowiednia forma rehabilitacji, najczęściej była stosowana jako uzupełnienie rehabilitacji domowej. Podobnie wykorzystywano wyjazdowe turnusy rehabilitacyjne, jednak ze względu na konieczność wysokiej dopłaty do pobytu, ten typ rehabilitacji był stosowany rzadziej niż poprzednie. Ponieważ proces uzyskiwania dofinansowania takiego wyjazdu jest długi (mimo teoretycznego spełniania kryteriów przyznania dofinansowania, można starać się o niego nawet kilka lat ze względu na niewysokie środki przeznaczane na ten cel oraz, jak zwracali uwagę respondenci, nieprzejrzysty sposób przyznawania dofinansowań), a terminy wyjazdu odległe, w odpowiedziach poniżej uwzględniono wszystkie wzmianki o udziale w turnusach rehabilitacyjnych, niezależnie czy w chwili badania respondent wnioskował o wyjazd, czekał na swój termin wyjazdu, czy niedawno z niego wrócił.

**Wykres 22.****Odsetek osób z SMA, które korzystały z danej formy rehabilitacji opłacanej ze środków publicznych lub prywatnych.**

Wizyty domowe finansowane ze środków publicznych ograniczają się najczęściej do dwóch zabiegów tygodniowo (Wykres 23). Dla większości respondentów jest to zbyt mało. Oprócz świadczeń refundowanych, 64% ankietowanych osób z SMA korzystało z domowej rehabilitacji, a 32% z rehabilitacji ambulatoryjnej, którą opłacali z własnej kieszeni (licząc także środki zebrane przez zbiórki publiczne, czy uzyskane dzięki odpisom 1%) lub były finansowane przez kogoś innego (szpital prowadzący badanie kliniczne, w którym uczestniczył chory, ośrodek rehabilitacji, który świadczył darmowe usługi). Zabiegi te pozwalały uzupełnić ofertę świadczeń finansowanych publicznie, a niekiedy w całości ją zastępowały.

**Wykres 23.****Średnia liczba sesji rehabilitacji w tygodniu wśród uczestników badania w podziale na miejsce i rodzaj finansowania.**

Duża część respondentów uważała, że rehabilitanci finansowani przez gminę nie są odpowiednio wykwalifikowani, aby zajmować się osobą z SMA, ponieważ nie posiadają odpowiedniej wiedzy ani doświadczenia (nie specjalizują się w chorobach nerwowo-mięśniowych). Stosowane przez nich ćwiczenia są ogólne, a niekiedy bywają niebezpieczne dla chorego. Rehabilitanci finansowani prywatnie posiadali oczekiwane przez respondentów umiejętności równie rzadko. Jeśli komuś udało się znaleźć rehabilitanta lub ośrodek, który potrafił sprostać jego wymaganiom, był w stanie dużo poświęcić, żeby móc korzystać z jego umiejętności (włącznie z przyjazdem na turnusy rehabilitacyjne kilka razy do roku z kraju swojego zamieszkania).

Dla badanych istotna była postrzegana przez respondentów chęć nauki specyfiki potrzeb osoby z SMA przez danego rehabilitanta. Niestety, zauważano, że ze względu na brak czasu i rzadkie występowanie choroby, rehabilitanci często nie byli zainteresowani tą nauką, nawet jeśli rodzina podsuwała im źródła wiedzy na ten temat (w formie konferencji lub szkoleń). Część rodziców, ze względu na brak zaufania, nadzorowała zajęcia z rehabilitantem, aby móc wskazać potrzebne ćwiczenia i dopilnować, żeby nie wykonywać niepotrzebnych ćwiczeń.

W przypadku osób zamieszkujących większe miejscowości wybór rehabilitantów był większy. W mniejszych miejscowościach pojawiały się niekiedy ograniczenia w dostępie do usług rehabilitantów. Zdarzało się, że zorganizowanie dojazdów rehabilitantów finansowanych przez gminę do domu chorego nie było możliwe. Dla osób, których nie stać było na opłacenie rehabilitanta problemem był też wymiar godzin rehabilitacji. W jednym przypadku respondent wszczął postępowanie sądowe przeciwko MOPS, aby zwiększyć wymiar oferowanej przez ośrodek usługi.

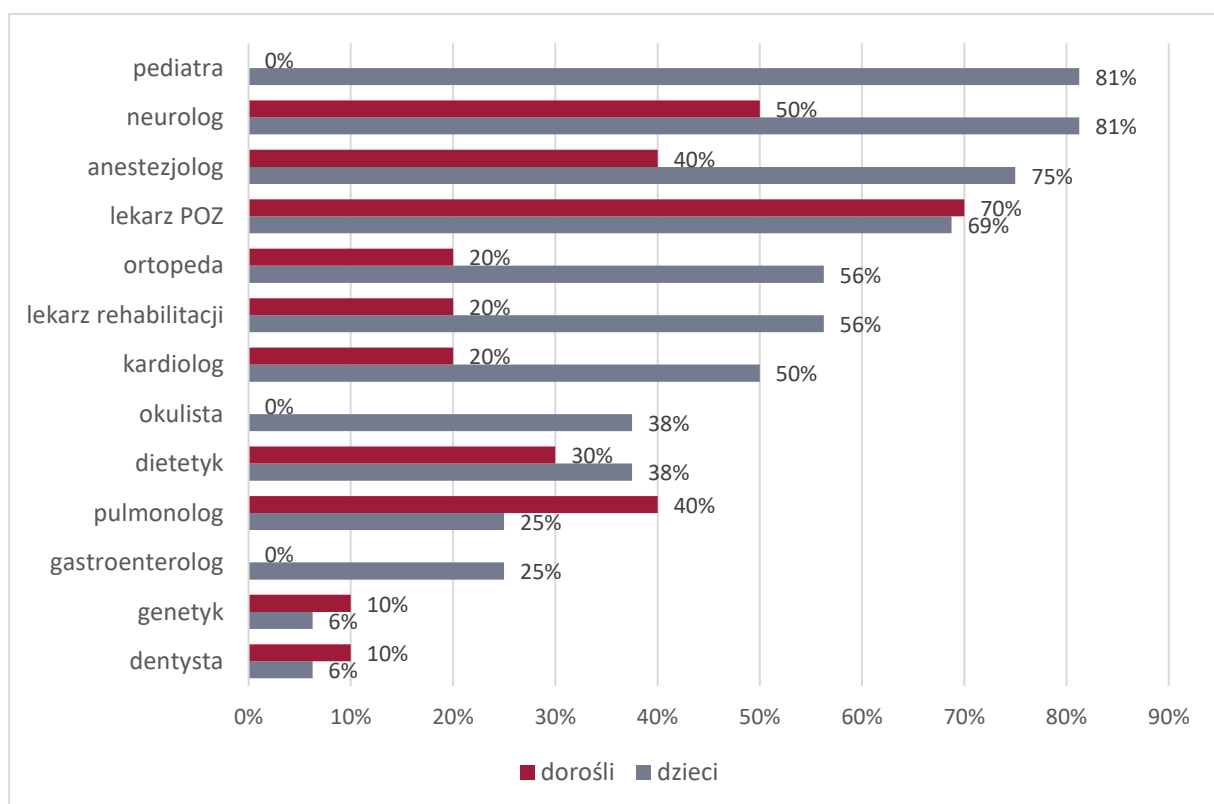
### 4.3. Opieka lekarska

Wszyscy pacjenci uczestniczący w badaniu deklarowali, że znajdowali się (w jakimś stopniu) pod stałą opieką lekarza. Jednakże zakres otrzymywanej opieki znacznie się różnił pomiędzy respondentami.

Dzieci z SMA częściowo znajdowały się pod opieką ośrodka specjalistycznego w którym je diagnozowano, lub w którym otrzymywały leczenie w ramach programu wczesnego dostępu do nusinersenu lub w ramach badania klinicznego, ale nadal tylko 33% z nich mogło powiedzieć, że istnieje lekarz, który koordynowałby całość leczenia. Osoby niepełnoletnie bardzo często były leczone przez wielu specjalistów równolegle: 80% niepełnoletnich chorych deklarowało, że znajdowało się pod stałą opieką wielu specjalistów w ciągu roku poprzedzającego badanie. Poza pediatrą (81%), stan zdrowia dziecka był regularnie konsultowany z neurologiem (81%). W ciągu roku odnotowywano również często konsultacje u ortopedów (56%), lekarzy rehabilitacji (56%) oraz kardiologów (50%) (Wykres 24). Dzieci, które znajdowały się pod opieką ośrodka domowej wentylacji mechanicznej lub hospicjum miały cotygodniowy kontakt z anesteziologiem lub pulmonologiem, a dzieci z domowym żywieniem dojelitowym miały regularne kontrole lekarzy z ośrodków żywienia dojelitowego lub pozajelitowego. Dzieci uczestniczące w badaniu klinicznym bądź w programie wczesnego dostępu do leczenia nusinersenem były również poddawane stałym kontrolom lekarskim związanym z podawaniem leków.

Rodzice zwracali jednak często uwagę, że specjaliści rzadko konsultowali sposób prowadzenia chorego między sobą, skupiając się najczęściej jedynie na swojej dziedzinie. Część lekarzy nie tolerowała również dobrze sugestii rodzin dotyczących leczenia lub najnowszych standardów postępowania z chorym (byli na przykład bardziej skłonni podłączać chorego do wentylacji mechanicznej przez tracheostomię). Respondentom brakowało zaufanego lekarza z doświadczeniem w leczeniu SMA, do którego mogliby się zwrócić z wątpliwościami lub pytaniami dotyczącymi dalszego postępowania (np. w sytuacji, gdy różni lekarze sugerowali rodzinie wykluczające się rozwiązania) i który wskazałby ośrodki, w których można by uzyskać pomoc.

**Wykres 24.**  
**Odsetek dorosłych i nieletnich chorych, którzy znajdowali się pod stałą opieką lekarza danej specjalności w ciągu roku przed badaniem.**



Większość dorosłych chorych (73%) było pod stałą opieką tylko jednego lekarza, który w deklaracjach części respondentów był potrzebny jedynie do wypisywania recept, zleceń na wyroby medyczne bądź skierowań. Jedynie 18% dorosłych chorych miało lekarza, który koordynowałby ich opiekę. W przypadku dorosłych chorych kontakt z lekarzami specjalistami był również rzadszy, ograniczał się często do przypadków, kiedy chory uznawał, że danego lekarza potrzebuje, czyli np. gdy potrzebne było przeprowadzenie badania do kwalifikacji do programu wczesnego dostępu do leczenia nusinersenem. Najczęściej wymienianym lekarzem, w którym byli w stałym kontakcie był lekarz POZ lub internista (70% dorosłych chorych).

Duża część dorosłych respondentów nie miała zaufania do służby zdrowia. Argumentem był brak wiedzy lekarzy o SMA oraz niechęć lekarzy do szkolenia się w tym kierunku, co może wynikać z nikłego dostępu do lekarzy specjalizujących się w leczeniu SMA w populacji niepediatrycznej. Problem ten dotyczy w szczególności mniejszych miejscowości. Respondenci często spotykali się z odmową leczenia przez lekarza, który zasłaniał się brakiem wiedzy o SMA, równocześnie nie odsyłając do innego, bardziej kompetentnego specjalisty. Duża część respondentów zwracała uwagę, że często to oni dyktują lekarzowi kolejne kroki postępowania, gdyż mają większą wiedzę na temat SMA niż lekarze, a ci chętnie ustępują im pola, co budzi frustrację i poczucie, że chory sam musi wszystkiego dopilnować.

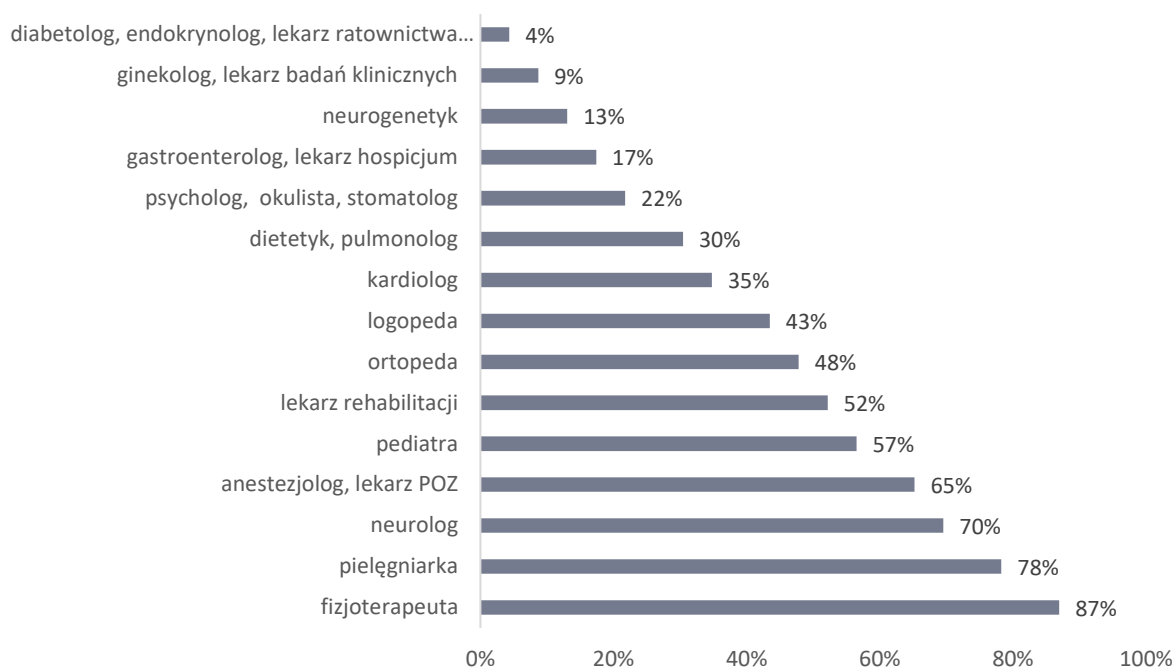
*„W większości przypadków [lekarze] nabierają wiedzy za moim pośrednictwem, czy to przez obserwację co mogę, czego nie mogę, czy to przez moje zwracanie uwagi, np. na to jakie środki znieczulające [mogę przyjmować], że być może trzeba je podać troszkę ostrożniej, bo mogą mieć negatywny wpływ. Niestety nie jest tak, że mogę się udać do lekarza i powiedzieć: mam taką a taką chorobę, proszę mnie leczyć. Nie ma czegoś takiego”.*

Skrajnym, choć niezbyt odosobnionym przykładem była pacjentka leczona w domu przez mamę – pielęgniarkę, która deklarowała, że jej kontakt ze służbą zdrowia ogranicza się do wykonania badań diagnostycznych (EKG, morfologii, badania dopplerowskiego) raz w roku, wyniki analizują już sami, w domu.

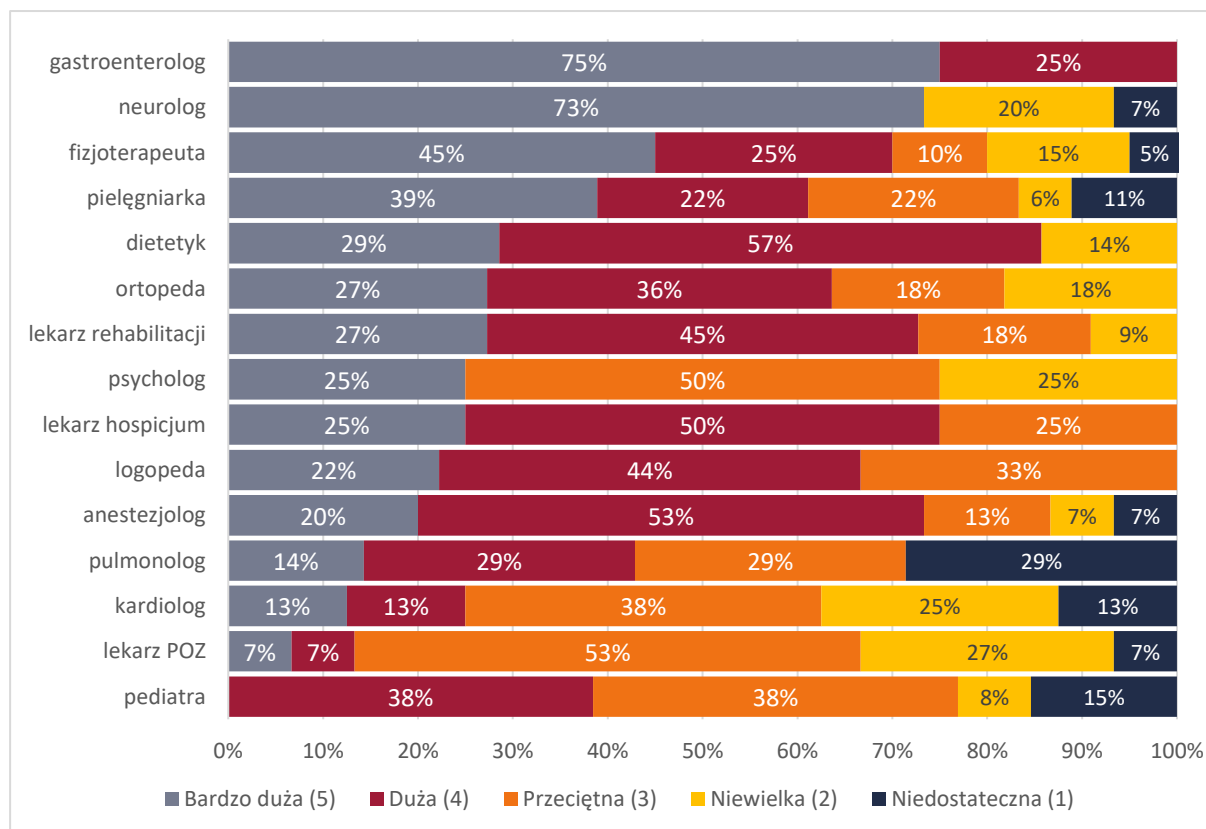
Poproszeni o ocenę na skali szkolnej wiedzy o sposobach opieki i wymaganiach chorego z SMA lekarzy danej specjalizacji, z którymi mieli kontakt w ciągu ostatniego roku, respondenci mieli bardzo rozbieżne opinie. Najczęściej oceniali wiedzę lekarzy jako niedostateczną bądź odwrotnie, jako bardzo dobrą. Zróżnicowanie wynikało najczęściej stąd, że części respondentów po wielu próbach udało się znaleźć lekarza, który posiadał odpowiednią wiedzę lub w toku kontaktów z respondentem dowiedział się wystarczająco wiele, z drugiej strony respondenci spotykali się z bardzo jaskrawymi przykładami braku wiedzy o SMA, nawet od osób, od której takiej wiedzy mogliby oczekiwać, jak np. neurologi lub fizjoterapeuci.

**Wykres 25.**

**Odsetek chorych, którzy mieli kontakt z lekarzami danej specjalizacji lub innymi przedstawicielami zawodów medycznych w ciągu ostatniego roku**

**Wykres 26.**

**Ocena wiedzy o potrzebach osób z SMA wśród lekarzy i innych pracowników służby zdrowia, z którymi respondenci mieli kontakt w ciągu ostatniego roku.**



Innym problemem, na który zwrócili uwagę respondenci, był dojazd do specjalisty. W przypadku części osób organizacja wyjazdu do odległego specjalistycznego ośrodka była bardzo trudna lub całkowicie niemożliwa, szczególnie biorąc pod uwagę brak takiej organizacji ośrodków zdrowia, które umożliwiałyby załatwienie wszystkich formalności jednego dnia. Z kolei ośrodki specjalistyczne w znaczącej większości nie przewidywały możliwości przeprowadzenia wizyty domowej. Z tego powodu część rodzin rezygnowała z danego ośrodka lub w całości z leczenia, szczególnie jeśli mieszkali w dużej odległości od specjalistycznych centrów, takich jak Warszawa, Gdańsk, czy Katowice. Największy problem w tym względzie odnotowywały rodziny, w których więcej niż jedna osoba wymagała opieki, a w gospodarstwie znajdował się tylko jeden opiekun. W najlepszej sytuacji byli chorzy, którzy nawiązali stałą relację z lekarzem specjalizującym się w dziecinie chorób nerwowo-mięśniowych (lub takim, który przez długi okres kontaktów z chorym zebrał taką wiedzę), często wykraczającą poza standardowo udzielane świadczenia medyczne. W ten sposób byli w stanie zabezpieczyć sobie możliwość pilnej specjalistycznej konsultacji lub uzyskać na bieżąco informację gdzie powinni się udać, której nie przewiduje standardowa oferta publicznej służby zdrowia. Respondenci zwracali uwagę, że szczególnie przydatna była możliwość telefonicznej konsultacji ze specjalistą, w razie potrzeby.

Wielu dorosłych chorych zwracało też uwagę, że kiedy byli dziećmi łatwiej było im umówić się na wizytę do lekarza, wiedzieli lepiej do jakiego ośrodka się zwrócić. Z chwilą przekroczenia 18 roku życia zostali natomiast pozbawieni nagle opieki specjalistów i nikt nie udzielił im informacji dokąd mogliby się skierować.

Respondenci rzadko bywali informowani przez lekarzy o tym jak opiekować się osobami z SMA. Zarówno dorośli chorzy jak i opiekunowie dzieci z SMA deklarowali, że w okresie, kiedy choroba była diagnozowana i później otrzymali od lekarzy bardzo skąpe informacje na temat codziennej opieki (Wykres 27). 80% respondentów, którzy pamiętali okres stawiania diagnozy u chorego stwierdziło, że podczas diagnozowania nie otrzymali od personelu medycznego wyczerpującej informacji na temat choroby (z którą większość z nich spotkała się po raz pierwszy) ani jej dalszego przebiegu. Najczęściej otrzymywaną informacją była wzmianka o krótkiej oczekiwanej długości życia chorych z SMA i o braku leku na tą chorobę (w czasach, gdy leku jeszcze nie było), niekiedy wspomniano też o konieczności stałej rehabilitacji. W bardzo wielu relacjach pojawił się wątek braku wrażliwości przy przekazywaniu diagnozy: lekarze sugerowali, że nic nie oplaca się robić przy takim dziecku, zalecali wyłącznie opiekę paliatywną, nie kierowali rodziny do żadnego dalszego leczenia.

*„Po przekazaniu diagnozy lekarka odmówiła zbadania córki, mówiąc, żeby jej nie rozbierać, bo to w ogóle nie ma sensu. Poinformowała mnie, że córka umrze do 3 roku życia, nigdy nie siedząc i nie podnosząc rąk i że nie powinnam mieć już nigdy dzieci, a ssaak i tlen staną się moimi nieodzownymi rekwizytami. To było moje pierwsze dziecko, miałam 22 lata i bardzo mną wstrząsnęło to co powiedziała ta lekarka. Sądzę, że do końca życia będę pamiętała tamtą scenę”.*

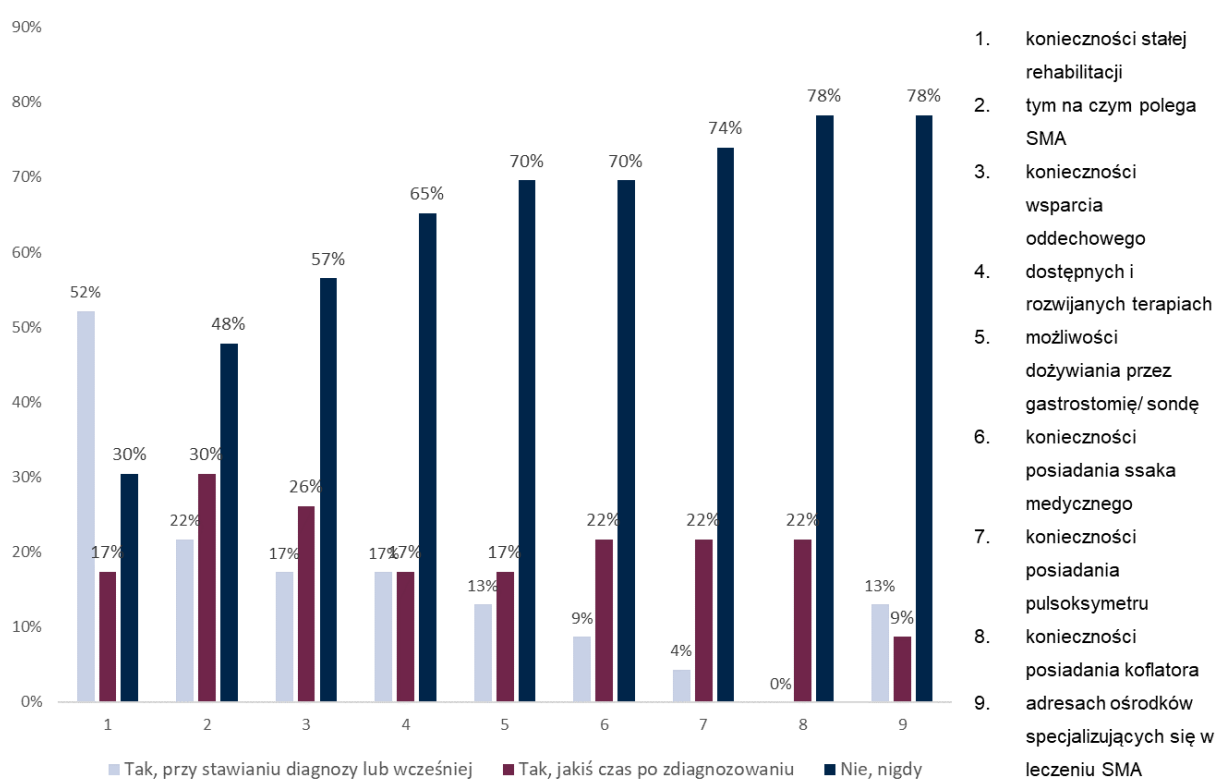
Co najmniej dwie rodziny otrzymały potwierdzenie diagnozy za pośrednictwem listu, bez dodatkowego komentarza ze strony lekarza. Te nieprzyjemne doświadczenia dotknęły zarówno osób zdiagnozowanych dawno temu jak i kilka lat wstecz, i dotyczyły też niestety co najmniej jednego ośrodka



wyspecjalizowanego w diagnozowaniu SMA. Pojawiały się też jednak wzmianki o lekarzach, którzy potrafili przekazać informację o diagnozie bardzo empatycznie, udzielali wyczerpujących odpowiedzi na wszystkie pytania rodziców i wyjaśniali, czego rodzina może się spodziewać.

*„Zostaliśmy zaproszeni na rozmowę po zakończeniu badań, lekarz prowadząca przekazała nam tą informację w sposób bardzo empatyczny. Poinformowała, że jest to choroba śmiertelna (że statystycznie maksymalna przewidywana długość życia to 3 lata), bardzo ciężka, nieuleczalna. To był ogromny ciężar, mimo to gdzieś pani doktor wlała we mnie taką siłę. To dzięki niej zdecydowaliśmy się normalnie żyć, mimo choroby, żeby wykorzystać czas, który mamy”.*

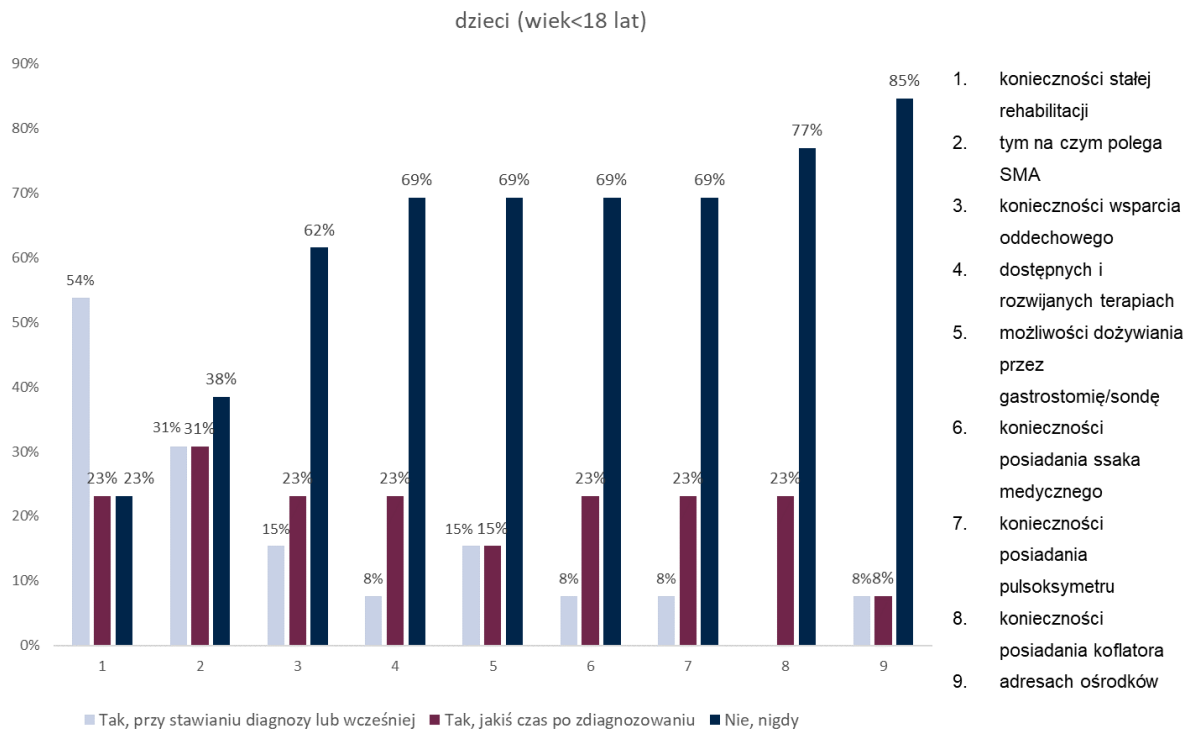
**Wykres 27.**  
Rozkład odpowiedzi na pytanie: „Czy zostali Państwo kiedykolwiek poinformowani przez lekarza prowadzącego o...”



Można by przypuszczać, że tak duża liczba zgłoszeń o nieprzekazaniu informacji przez lekarzy w okresie diagnozy wiąże się z faktem, iż część respondentów była diagnozowana w okresie, kiedy opisywane sprzęty nie były w użyciu. Jednak w grupie osób poniżej 18 roku życia rozkład odpowiedzi był bardzo podobny (Wykres 28).

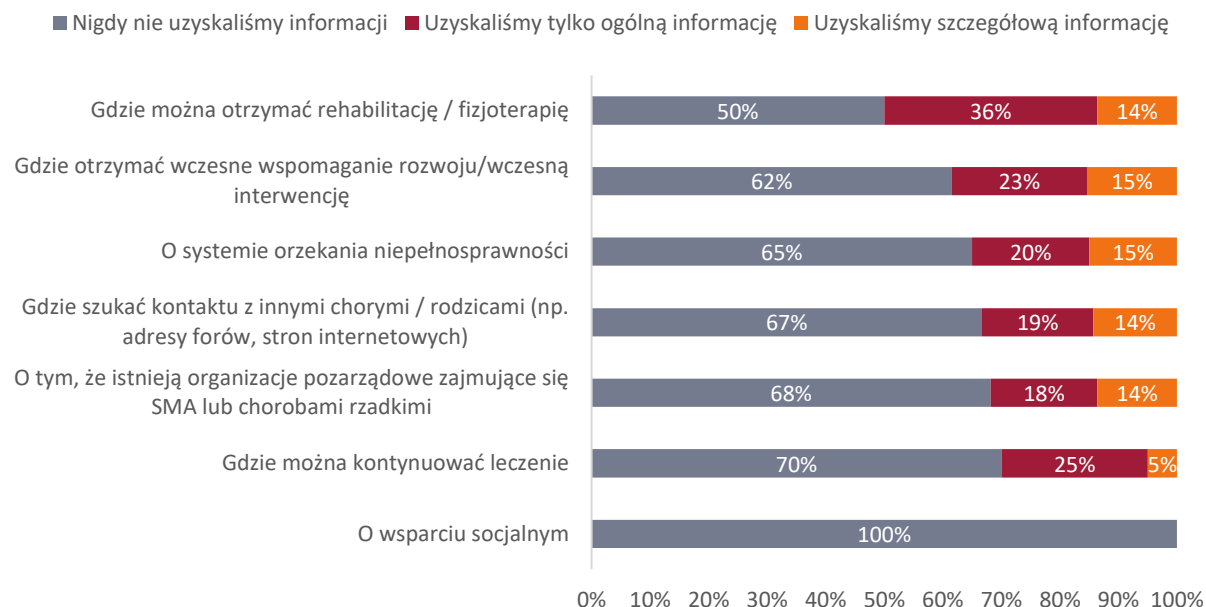
**Wykres 28.**

**Rozkład odpowiedzi na pytanie: „Czy zostali Państwo kiedykolwiek poinformowani przez lekarza prowadzącego o...” wśród osób chorych poniżej 18 roku życia.**



Lekarze oraz pozostały personel medyczny nie był też zbyt pomocny jeśli chodzi o informacje na temat systemu wsparcia opiekunów osób z SMA. Tylko połowa respondentów została poinformowana kiedykolwiek przez lekarza jak uzyskać rehabilitację, 38% dowiedziało się że chory może skorzystać ze świadczeń oferowanych ze środków oświaty (w ramach wczesnego wspomaganie rozwoju lub wczesnej interwencji), a tylko 35%, że może ubiegać się o orzeczenie o niepełnosprawności. Lekarze często nie wiedzieli lub nie informowali chorych o stowarzyszeniach i organizacjach (w tym zrzeszeniach samych chorych), które były zaangażowane w pomoc z osobom z SMA. Nikt z respondentów nie uzyskał od lekarza informacji, że rodzinie z osobą z SMA przysługują świadczenia socjalne (pieniężne lub w postaci usług lub dopłat do usług).

**Wykres 29.**  
**Odsetek respondentów, którzy uzyskali (kiedykolwiek) informację o systemie wsparcia od personelu medycznego.**



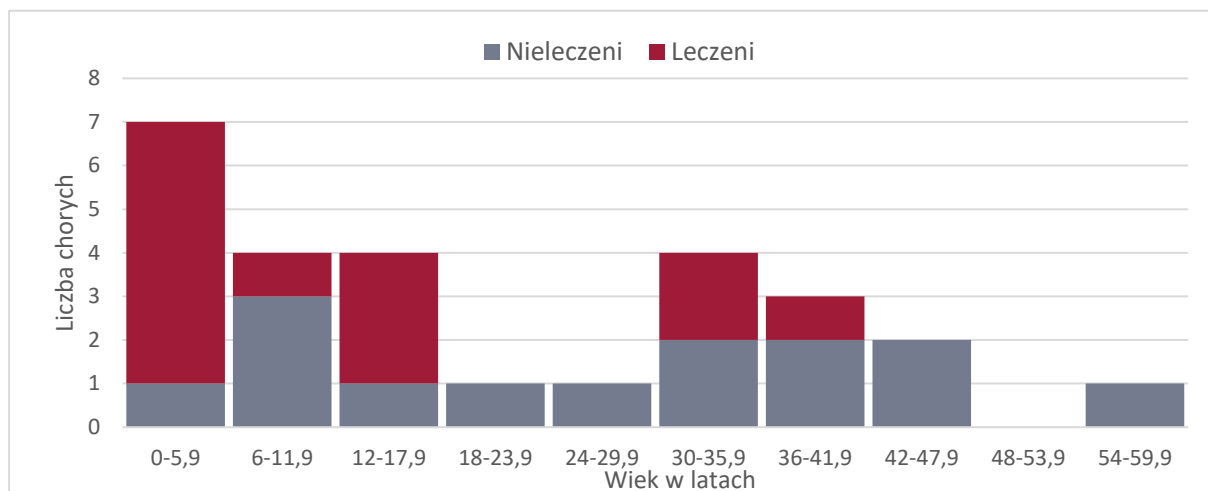
*\*dane nie uwzględniają osób, które udzieliły odpowiedzi "Nie pamiętam/Nie dotyczy"*

#### 4.4. Leczenie SMA

Leczenie nusinersenem w 2018 roku było dostępne w Polsce w ramach programu wczesnego dostępu uruchomionego data. Program objął 30 dzieci z SMA typu I. W badaniu wzięła udział trójka dzieci z tej grupy. W próbie znalazły się też osoby dorosłe (3) oraz dzieci (4), które skorzystały z programów wczesnego dostępu do nusinersenu, uruchomionego w innych krajach UE (we Włoszech, Francji i w Belgii). Łącznie 37% respondentów znajdowało się w programie wczesnego dostępu do nusinersenu. W badanej próbie znalazły się również trzy osoby, które brały udział w badaniach klinicznych nad nowymi lekami.

**Wykres 30.**

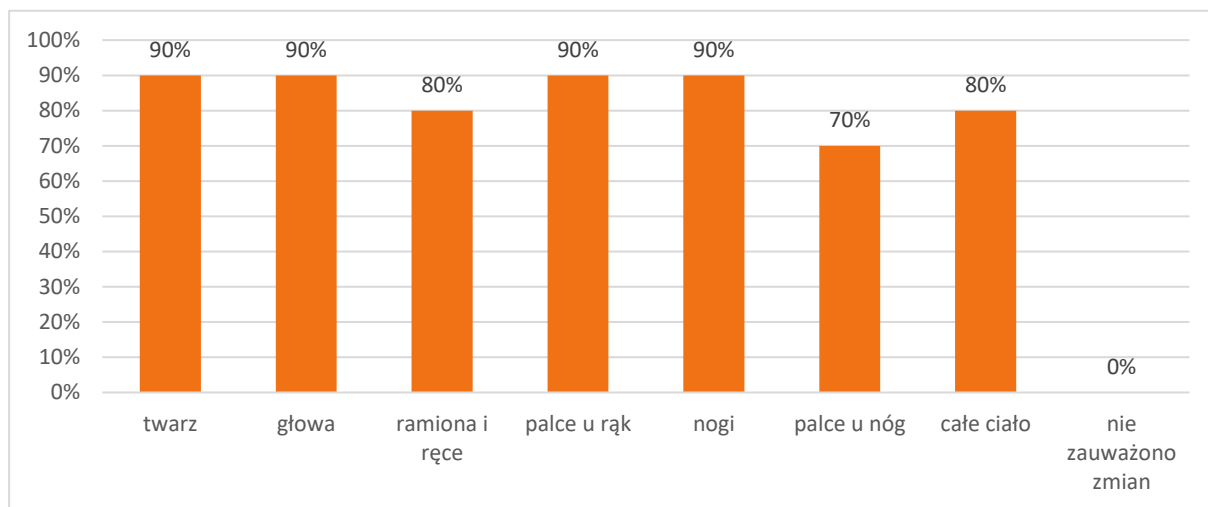
**Histogram wieku chorych żyjących w gospodarstwach domowych uczestniczących w badaniu w podziale na osoby leczone się w chwili wywiadu nusinersenem lub terapiami eksperymentalnymi.**



Pacjenci byli leczeni średnio przez 9,5 miesiąca (od 1,5 do 17,5 miesiąca). Wszyscy niepełnoletni uczestnicy programu wczesnego dostępu do nusinersenu (w wieku od 2 do 15 lat), odnotowali poprawę sprawności funkcjonalnej, mierzonej na 64-punktowej skali CHOP-INTEND, średnio o 11 punktów (przyrost od 2 do 31 punktów). Nie było osoby, która nie odnotowałaby żadnych zmian w motoryce po podaniu leku. U nikogo z chorych od czasu rozpoczęcia leczenia objawy nie uległy pogorszeniu. Na wykresie poniżej zaprezentowano odsetek chorych, u których rodzina dostrzegła znaczącą różnicę w funkcjach motorycznych danej części ciała. Wśród zmian w obrębie twarzy zauważano przede wszystkim poprawę mimiki, ale też wymieniano lepsze gryzienie, szerszy uśmiech i szersze rozwarście żuchwy (które pozwoliło na efektywną wizytę u dentysty). Chorzy dłużej potrafili utrzymywać głowę prosto, pojawiały się też samodzielne ruchy głową, oraz zwiększony zakres obrotów. Leczenie nusinersenem znacząco zwiększyło możliwości i zakres ruchu palców i dłoni oraz stóp u większości pacjentów (możliwe było chwytywanie, ruch w nadgarstku i ruch stopami), raportowano również zniknięcie przykurczów w dłoniach. Pozwoliło to chorym lepiej chwytać przedmioty, a w jednym przypadku sterować wózkiem elektrycznym. Ręce i nogi chorych stały się w opinii domowników bardziej sprężyste wskutek stosowania nusinersenu, pojawiła się kontrola nad nogami, możliwość poruszania barkami, ramionami lub przedramionami. Niektórzy dzięki leczeniu byli w stanie podnieść rękę do ust i jeść samodzielnie. Chorzy zaczęli również obracać się w pozycji leżącej – od balansowania na boku, po samodzielne przewracanie na plecy lub przekręcanie się na bok. Opiekunowie zwrócili też uwagę na lepsze usztywnienie całego ciała.

**Wykres 31.**

**Odsetek osób leczonych nusinersenem, u których domownicy zauważyli zmiany motoryczne, w poszczególnych częściach ciała.**



U 7 leczonych zauważono wzmocnienie siły głosu. Ankietowani zwrócili też uwagę na mniejsze zmęczenie mówieniem (5) i lepszą kontrolę nad artykulacją (2). 7 osób zauważyło również poprawę działania układu oddechowego – głębszy oddech (5) i łatwiejsze odkrztuszanie (2). U jednego chorego zauważono, że klatka piersiowa, wcześniej dzwonowata, przybrała z powrotem zwykły kształt. Dwoje chorych dzięki leczeniu mogło skrócić długość wentylacji mechanicznej w ciągu doby. Tylko u dwóch osób zauważono obniżenie pulsu (w spoczynku, na wózku lub w czasie infekcji). Większość osób nie mierzyła pulsu przed rozpoczęciem udziału w programie, ciężko więc było zaobserwować zmiany.

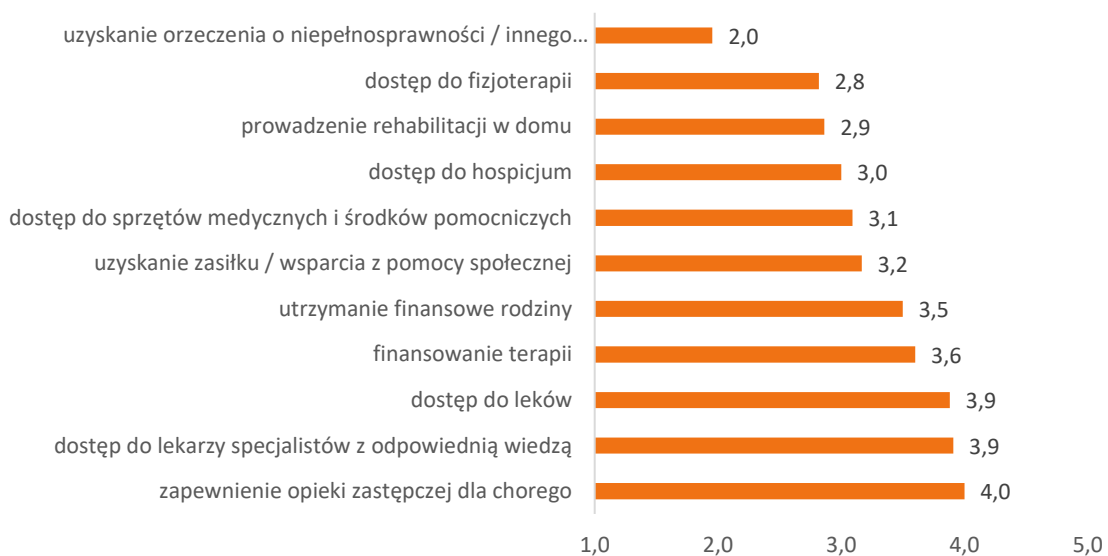
Trzy osoby doświadczyły zdarzeń niepożądanych w związku z leczeniem nusinersenem. U każdej z nich wystąpiły bóle głowy, trwające od kilku godzin do tygodnia po wkluciu do kręgosłupa. U jednej z osób wystąpił także ból pleców, nóg. Jedna osoba odnotowała ogólne osłabienie po podaniu leku, inna po podaniu leku przechodziła infekcje dróg oddechowych.

## 5. Zgłaszane problemy

Respondenci zostali zapytani o to, które aspekty organizacji leczenia i instytucjonalnej pomocy osobom z SMA sprawiają im największe problemy. Ocena niska świadczyła o braku problemów, a ocena wysoka, o istotnym utrudnieniu w funkcjonowaniu danego aspektu. Wyniki przedstawiono na wykresie poniżej.

### Wykres 32.

Średnia ocena problematyczności różnych aspektów leczenia i opieki nad osobami z SMA, gdzie 1 – Zupełnie nieproblematyczny, 5- Najbardziej problematyczny ze wszystkich.



*\*dane nie uwzględniają osób, które udzieliły odpowiedzi "Nie dotyczy"*

Jako najbardziej uciążliwy oceniano trudności z zapewnieniem opieki zastępczej dla chorego. Wskazywano, że istnieje oferta usług opiekuńczych dostępna na wolnym rynku, jednak często rodziny rezygnowały ze względu na koszty. Trudno jest też znaleźć opiekuna, który nie bałby się wzięcia na siebie odpowiedzialności za chorego, np. korzystającego z respiratora.

Z kolei oferta usług opiekuńczych dofinansowywanych przez państwo lub gminy jest niewystarczająca – brakuje w systemie opieki wytchnieniowej, a regularna opieka domowa nie zaspokaja wszystkich potrzeb. Problemami, na które zwracali uwagę respondenci było między innymi ograniczenie godzin pracy opiekunów z MOPS, NFZ, bądź z innych organizacji publicznych wyłącznie do dni roboczych i do godzin dziennych (8-20) oraz do konkretnych czynności, np. istnieje ogólny zakaz podnoszenia chorego przez takich opiekunów. Problemem bywa zbyt mała liczba godzin opieki oferowanej przez instytucje publiczne (za darmo lub za dopłatą na którą stać rodzinę) oraz trudność ze skorzystaniem z usługi publicznej. Zdarzało się wręcz, że pracownicy instytucji publicznych odmawiali danego typu pomocy lub proponowali świadczenia z wysoką dopłatą, które praktycznie uniemożliwiały rodzinie skorzystanie z oferty. Skrajnym przypadkiem jest sytuacja rodziny, która musiała sędownie walczyć o

przydzielenie opiekunów w wystarczającym wymiarze godzin i zapewniających również pomoc przy przenoszeniu chorego. Ogranicza to istotnie opiekunów, którzy nie mają możliwości odpoczęcia lub zajęcia się własnymi sprawami, ale także, na co wskazywali respondenci, utrudnia to choremu branie udziału w życiu społecznym i uniezależnienie na pewnym etapie życia od rodziców.

Bardzo często respondenci zgłaszali również, że nikt z opieki socjalnej, ani PCPR nie był świadomy ich sytuacji, a kiedy zgłaszali się sami do tych instytucji, nie uzyskiwali kompleksowej pomocy, a jedynie rozpatrywano wnioski o konkretne świadczenie. Część respondentów nie wiedziała o wszystkich świadczeniach, które przysługiwały ich rodzinie, ponieważ takie informacje bardzo trudno było uzyskać od pracowników socjalnych. Najczęściej rodziny zdobywały informacje pocztą pantoflową od innych osób, które skorzystały z danego świadczenia lub o nie wnioskowały. Wiele świadczeń socjalnych nie jest w praktyce dostępnych z powodu zbyt małych środków przeznaczanych na ten cel, bardzo wąskich, nieprzejrzystych i skomplikowanych kryteriów przyznawania świadczeń oraz konieczności gromadzenia skomplikowanej dokumentacji. Część rodzin z tego powodu zrezygnowała całkowicie z ubiegania się o świadczenia socjalne. Podobne, chociaż mniejsze utrudnienia dotyczą dofinansowania do sprzętu rehabilitacyjnego.

Innym mocno odczuwanym utrudnieniem jest dostęp do świadczeń medycznych i opieki lekarzy z odpowiednią wiedzą. Brakuje lekarzy, którzy zajmowaliby się osobami dorosłymi z SMA, ośrodków dla dzieci jest mało, a informacje o tym gdzie się leczyć są trudno dostępne. Ciężko też dostać się do ośrodka specjalistycznego, ze względu na długie kolejki. Zorganizowanie dojazdu do lekarza bywa bardzo trudne logistycznie, szczególnie dla rodziny bez własnego auta lub takiej, w której jest więcej niż jeden podopieczny. Respondenci zwracali uwagę na trudność uzyskania transportu dla osób niepełnosprawnych w niektórych gminach. Leczenie jest najczęściej nieskoordynowane, bywa tak, że to chory lub opiekun odpowiada za kierunek własnego leczenia i rehabilitacji, gdyż lekarze (szczególnie innych specjalizacji niż neurologia) nie czują się kompetentni aby leczyć osobę z SMA i nie dysponują szczegółową, aktualną wiedzą o zaleceniach w tej chorobie. Informacje o badaniach klinicznych, które rekrutują pacjentów respondenci uzyskiwali głównie od fundacji, nie od lekarzy.

Następnym istotnym problemem dla chorych jest dostęp do leków na SMA. W czasie przeprowadzania wywiadów jedyny zarejestrowany w tym wskazaniu lek – nusinersen, nie był refundowany w Polsce, a jego cena za dawkę była zaporowa dla przeciętnej rodziny. Ankietowani chorzy, którzy stosowali nusinersen korzystali z programów wczesnego dostępu w Polsce lub za granicą. Aby móc uczestniczyć w programie trzeba było zgłosić się do niego i przejść przez badania kwalifikacyjne. Jedno i drugie bywało problematyczne. Nie wszyscy respondenci wiedzieli z powodu jakich kryteriów nie udało im się zakwalifikować do leczenia. Niektórzy respondenci zwracali uwagę, że ze względu na skoliozę lub zabiegi mające ją ograniczyć nie mogliby przyjmować nusinersenu, lub jego podanie byłoby bardzo ryzykowne, dlatego zrezygnowali z terapii. Osoby, którym udało się zakwalifikować do programu wczesnego dostępu za granicą musiały regularnie podróżować do ośrodków we Włoszech, Francji lub Belgii i pokrywać koszty takiej podróży, pobytu i dodatkowych badań, co wielokrotnie stanowiło znaczące obciążenie dla rodziny. Do kilku prowadzonych obecnie badań klinicznych innych substancji

łatwiej zakwalifikować się małym dzieciom, ale też należy wykazać się czujnością i refleksem, natomiast starsze często nie mają takiej możliwości w ogóle.

Problemem jest też finansowanie leczenia i opieki nad chorym. Duża część respondentów prowadzi zbiórki na portalach crowdfundingowych lub za pośrednictwem fundacji oraz odpisu 1% podatku na leczenie, wyroby medyczne lub rehabilitację, jednak nie jest to raczej stałe źródło dochodu. Wiele rodzin zwiększało swoje zobowiązania zawodowe, żeby móc zapewnić choremu odpowiednią opiekę oraz odpowiedni standard życia oraz zwiększenie samodzielności. Większość osób zwracała uwagę, że pomoc państwowych instytucji mogłaby być znacznie większa, np. w obszarze domowej rehabilitacji, opieki, bądź refundacji leku na SMA, gdyż dużą część wydatków na podstawowe potrzeby rodziny muszą wykładać z własnych kieszeni. Często osoby pracujące są z tego powodu pod dużą presją, gdyż nie mogą sobie pozwolić nawet na okresową utratę zatrudnienia, nawet w starszym wieku, bo odbije się to na jakości opieki nad chorym członkiem rodziny. W jeszcze trudniejszej sytuacji znajdują się rodziny, w których nikt nie pracuje, samotni rodzice czy samotni chorzy. Świadczenia opiekuńcze nie zapewniają minimum niezbędnego do godnego życia i do zapewnienia odpowiedniej jakości życia chorego.

Dostęp do domowej opieki długoterminowej i rehabilitacji oraz uzyskanie orzeczenia o niepełnosprawności nie były postrzegane przez większość respondentów jako duże problemy, chociaż zdarzały się wyjątki. Respondenci jako duże utrudnienia wyliczali również często brak możliwości otrzymania asystenta osoby niepełnosprawnej, brak dostępu do psychologa, który specjalizowałby się w pracy z osobami z chorobami mięśni, szczególnie w wieku dorastania, czy konieczność samodzielnego zabiegania o wszystkie świadczenia przysługujące choremu (np. przy ubieganiu się o dofinansowanie do sprzętu). Wymieniano też jako problemy niedostosowanie przestrzeni publicznej do potrzeb osób poruszających się na wózkach (ulice, gabinety ginekologiczne), potrzebę większego dofinansowania do sprzętów zwiększających samodzielność chorego, konieczność częstszego włączania dzieci z SMA w życie szkoły, nie zamykanie chorych w domach.