



RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH

Warszawa, 26-11-2020 r.

Adam Bodnar

V.7010.250.2020.ET

**Pan
dr n. ekon. Adam Niedzielski**

Minister Zdrowia
via ePUAP

Wielce Szanowny Panie Ministrze,

w nawiązaniu do pism Prezes Stowarzyszenia 22q11 Polska¹ pragnę zwrócić uwagę na problemy dostępności do leczenia oraz diagnozy osób z Zespołem Delecji 22q11.2 (Zespołem DiGeorge'a, zwanym dalej: Delecji 22q11).

Docierające do mnie sygnały wskazują, że częstość występowania Zespołu Delecji 22q11.2 wynosi 1:1000-1:2000. Pomimo tego, zespół jest praktycznie nieznanym wśród społeczeństwa, włączając w to środowisko medyczne. Różnorodność objawów i ich niespecyficzny charakter utrudniają postawienie trafnej diagnozy. Niepokojące jest, że wielu pacjentów pozostaje niezdiagnozowanych nawet w wieku nastoletnim i dorosłym. Natomiast chorzy, którzy mają postawioną diagnozę borykają się z szeregiem problemów wynikających z obecnej organizacji służby zdrowia. Delecja 22q11 często powoduje szereg wad i zaburzeń rozwojowych mogących dotyczyć każdego układu lub narządu. Przyczynia się to do tego, że osoba z 22q11 wymaga wielospecjalistycznej i skoordynowanej opieki lekarzy z różnych dziedzin m.in. genetyka, kardiologa, kardiochirurga, immunologa, endokrynologa, otolaryngologa, okulisty, ortodonta, neurologa i innych. Niezwykle ważną jest również opieka lekarza psychiatry, gdyż z tą wadą genetyczną skorelowane jest większe ryzyko wystąpienia zaburzeń psychicznych już od najmłodszych lat. Jedną z kluczowych kwestii okazują się być badania prenatalne. Dla rodziców oczekujących narodzin dziecka z 22q11, wczesna diagnoza pozwala przygotować się, przede wszystkim emocjonalnie, na wiążące się z nią wyzwania i trudności oraz uzyskać fachową pomoc od pierwszych chwil życia ich dziecka. Postawienie trafnej diagnozy u starszych dzieci i nastolatków z 22q11 pozwala uzyskać wielospecjalistyczną opiekę medyczną oraz rozpocząć holistyczną terapię.

¹ Pisma z dnia 3 lutego oraz 16 listopada 2020 r.

Zauważono, że choroby rzadkie, jaką jest m.in. Zespół Delecji 22q11.2, często są utożsamiane z drogimi farmakoterapiami. Natomiast w przypadku tej wady genetycznej nie chodzi o leki, ponieważ leczenie dotyczy zespołu objawów, które manifestują się u konkretnego pacjenta. Istotne jest wprowadzenie zmian w całościowej opiece nad tymi chorymi.

Główne problemy, z którymi borykają się rodzice dzieci z Delecją 22q11 oraz osoby dorosłe z tym zespołem to:

1. Brak ośrodków dedykowanych opiece nad pacjentami z Delecją 22q11. Rodzice z dziećmi jeżdżą po ośrodkach medycznych w całej Polsce w poszukiwaniu specjalistów, którzy chociaż słyszeli o 22q11.

2. Brak wymiany informacji pomiędzy ośrodkami medycznymi i lekarzami. Przyczynia się to do znacznego wydłużenia się ścieżki diagnostycznej, szczególnie u chorych bez wady serca, która potrafi trwać nawet kilkanaście lat.

3. Brak wiodącego lekarza - koordynatora, który miałby odpowiednią wiedzę i kompetencje, by kierować chorych do odpowiednich specjalistów znających zespół, kiedy wymaga tego stan zdrowia pacjenta. Jest to niezwykle ważne dla chorych ze względu na wielonarządowy charakter tej wady genetycznej oraz na zmienną ekspresję objawów na różnych etapach życia.

4. Brak możliwości kontynuowania leczenia u lekarza specjalisty po ukończeniu przez dziecko 18 r.ż. Z wady genetycznej się nie wyrasta. W przypadku pacjentów z Delecją 22q11, jest to szczególnie ważne np. w kontekście psychiatrycznym. W wieku nastoletnim u większości osób z Delecją 22q11 dochodzi do pojawienia się zaburzeń psychotycznych, m.in. silnych stanów lękowych, depresji, schizofrenii, fobii społecznej. Przerwanie leczenia przez dziecko w tym krytycznym momencie pogłębia zaburzenia psychiczne powodując izolację społeczną i brak samodzielności. Młode dorosłe osoby niezaopiekowane psychiatrycznie często nie są w stanie wyjść z domu i pozostają pod stałą opieką rodziny bądź opiekunów. Przerwanie leczenia u specjalistów pediatrycznych innych dziedzin i długie lata oczekiwania na lekarzy w placówkach dla osób dorosłych, powodują, że stan zdrowia takiej młodej osoby ulega znacznemu pogorszeniu.

5. Brak możliwości przebywania rodzica osoby dorosłej z Delecją 22q11 na oddziale szpitalnym. W przypadku osób tą wadą genetyczną ich niepełnosprawność często pozostaje niewidoczna dla otoczenia, z wyjątkiem cech dysmorfii twarzy. Jednak wiąże się ona z niepełnosprawnością intelektualną, dużymi trudnościami adaptacyjnymi i możliwością pogłębienia się zaburzeń psychotycznych. Obecność rodzica lub opiekuna jest w tym przypadku niezbędna, żeby osoba z Delecją 22q11 poradziła sobie podczas pobytu szpitalnego i mogła poddać się niezbędnym badaniom.

Nie sposób nie zgodzić się ze stanowiskiem Stowarzyszenia, że ogromnym przełomem w opiece zdrowotnej nad pacjentami z Delecją 22q11 byłoby stworzenie odpowiedniej struktury organizacyjnej oraz objęcie tych chorych opieką koordynatora posiadającego odpowiednie doświadczenie i wiedzę z zakresu Zespołu Delecji 22q11.2. Takie rozwiązanie znacząco poprawiłoby efektywność diagnostyki oraz jakość leczenia chorych. Jednocześnie należy podkreślić potrzebę umożliwienia kontynuacji leczenia dorosłych pacjentów z Delecją 22q11 w ośrodkach referencyjnych prowadzących tych pacjentów już od najmłodszych lat.

Pragnę podkreślić, że 22 listopada br. był Międzynarodowy Dzień Świadomości o Zespole Delecji 22q11. Tego dnia wiele budynków w całej Europie i na świecie zostało podświetlanych na czerwono. W Polsce po raz pierwszy. Do niniejszej akcji również dołączyłem się jako Rzecznik Praw Obywatelskich. Działanie to ma na celu podniesienie świadomości społecznej na temat mikrodelecji, wady genetycznej, z którą corocznie rodzi się około 380 dzieci.

W związku z powyższym, na podstawie art. 13 ust. 1 pkt 2 ustawy z dnia 15 lipca 1987 r. o Rzeczniku Praw Obywatelskich (Dz. U. z 2020 r. poz. 627), zwracam się do Pana Ministra z uprzejmą prośbą o ustosunkowanie się do przedstawionych zastrzeżeń i postulatów oraz przesłanie odpowiedzi udzielonej Prezes Stowarzyszenia 22q11 Polska w przedmiotowym zakresie.

Z wyrazami szacunku

Adam Bodnar

Rzecznik Praw Obywatelskich

/-podpisano elektronicznie/