

Model opieki koordynowanej w chorobach rzadkich

Coordinated care model in rare diseases

Karolina Śledzińska¹, Jolanta Wierzba^{1, 2}, Kinga Aleksandra Labunets²

¹Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Gdańsk

²Zakład Pielęgniarstwa Internistyczno-Pediatrycznego, Wydział Nauk o Zdrowiu z Instytutem Medycyny Morskiej i Tropikalnej, Gdański Uniwersytet Medyczny, Gdańsk

STRESZCZENIE

Choroby rzadkie (CR) to schorzenia występujące z częstością mniejszą niż 1:2000, sprawiające wiele trudności diagnostycznych, o przewlekłym i ciężkim przebiegu, w większości ujawniające się w wieku dziecięcym. Aż 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne. Osoby z CR stanowią szczególną grupę pacjentów — nie ma bowiem jednego uniwersalnego sposobu leczenia, a objawy wymagają zazwyczaj specjalistycznej i kompleksowej diagnostyki. U większości pacjentów stwierdza się różnego stopnia opóźnienie rozwoju, w tym niepełnosprawność intelektualną czy zaburzenia ze spektrum autyzmu. Wymagają oni trudnych, często kosztownych terapii oraz stałej rehabilitacji. Zapewnienie odpowiedniej wielospecjalistycznej i zindywidualizowanej opieki nad osobami z chorobami rzadkimi stanowi wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej — obecnie wypracowywane są modele postępowania koordynowanego.

Słowa kluczowe: choroby rzadkie, wielospecjalistyczna opieka koordynowana

ABSTRACT

Rare diseases (RD) occur with an incidence of less than 1:2000, mostly manifest in childhood and may cause diagnostic difficulties with its chronic and severe course. As many as 80% of rare diseases are genetically determined. People with rare diseases constitute a special group of patients — there is no single universal method of treatment, and symptoms usually require specialist and comprehensive diagnostics, most of them are diagnosed with varying degrees of developmental delay, including intellectual disability or autism spectrum disorders. Rare diseases patients require difficult, often expensive therapies and constant rehabilitation. Providing appropriate multi-specialist and individualized care for people with rare diseases is a challenge for the healthcare system — currently, models of coordinated treatment are being developed.

Keywords: rare diseases, multispecialty coordinated care

Choroby rzadkie (CR) według definicji występują z częstością mniejszą niż 1:2000 żywych urodzeń. Aż 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne. Większość z nich ujawnia się w dzieciństwie. Według obowiązującego obecnie międzynarodowego systemu kwalifikacji Orphanet, zdiagnozowano i opisano ponad 6000 chorób rzadkich. Część z nich jest stosunkowo częsta i występuje z częstością zbliżoną do 1:2000 żywych urodzeń, podczas gdy inne spotyka się jedynie u pojedynczych osób w danym kraju (<https://www.orpha.net/>). Według przybliżonych danych, w populacji polskiej tego rodzaju schorzenia dotyczą około 2–3 milionów osób [1, 2]. Prawie wszystkie CR sprawiają trudności

diagnostyczne, charakteryzują się przewlekłym i ciężkim przebiegiem oraz w większości nie mają skutecznego leczenia. Dostępne terapie obejmują mniej niż 5% osób z chorobami rzadkimi, a stosowane leczenie często jest wymagające i drogie. Celem działania wielu instytucji, także medycznych, jest zatem zapewnienie pacjentowi i jego rodzinie odpowiedniej jakości i komfortu życia. Problemem pozostaje brak jednego, uniwersalnego sposobu postępowania — objawy CR wymagają zazwyczaj specjalistycznej i kompleksowej diagnostyki oraz koordynacji działań, nawet przy ustalonej już diagnozie. Ponadto u większości pacjentów stwierdza się różnego stopnia opóźnienie rozwoju, w tym mowy, wraz

Adres do korespondencji:

Kinga Aleksandra Labunets,
Zakład Pielęgniarstwa Internistyczno-Pediatrycznego, Wydział Nauk o Zdrowiu z Instytutem Medycyny Morskiej i Tropikalnej,
Gdański Uniwersytet Medyczny
Dębinki 7, 80–211 Gdańsk, Polska
e-mail: kinga.labunets@gumed.edu.pl

Otrzymano: 27.03.2025

Zaakceptowano: 05.06.2025

Opublikowano: 08.07.2025

This article is available in open access under Creative Common Attribution-Non-Commercial-No Derivatives 4.0 International (CC BY-NC-ND 4.0) license, allowing to download articles and share them with others as long as they credit the authors and the publisher, but without permission to change them in any way or use them commercially.

z niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami ze spektrum autyzmu czy innymi formami zaburzeń komunikacji. Istotne jest zatem działanie mające na celu zwiększenie jakości życia oraz zapobieganie odległym, nie tylko medycznym, skutkom choroby. Dostępne dane wskazują na potrzebę tak właśnie rozumianej koordynowanej opieki [3–6]. Zgodnie ze światowymi trendami, w Polsce powstają ośrodki, których celem jest zapewnienie koordynowanej opieki medycznej osobom z CR, z uwzględnieniem indywidualnych potrzeb każdego pacjenta i jego rodziny. Coraz częściej zwraca się również uwagę na połączenie wymienionych wyżej działań z szeroko pojętą opieką psychospołeczną oraz edukacyjną.

Podstawową trudnością w tworzeniu tego rodzaju opieki jest brak jednolitego programu opieki koordynowanej. Problem ten nie dotyczy jedynie polskiego systemu. Stopniowo wyłaniają się nowe, dotąd słabo uwzględniane wyzwania, takie jak *transition*, czyli odpowiednie przekazanie pacjentów pediatrycznych do systemu opieki zdrowotnej dla dorosłych, a także sama opieka nad osobami dorosłymi.

Od 2015 roku w Uniwersyteckim Centrum Klinicznym (UCK) w Gdańsku działa Ośrodek Chorób Rzadkich (OCR), przekształcony w 2018 roku w Centrum Chorób Rzadkich. Na podstawie dostępnych danych oraz obserwacji funkcjonowania podobnych ośrodków opracowano model opieki koordynowanej dla wybranych zespołów genetycznych. Utworzenie eksperckiego ośrodka zajmującego się CR wymaga odwagi decydentów, a jego organizacja możliwa jest dzięki odpowiedniemu wsparciu instytucjonalnemu. W przypadku analizowanym w niniejszej pracy była to pełna akceptacja dyrekcji UCK. Przedstawione poniżej uwagi opierają się na zdobytych doświadczeniach, w szczególności związanych z opieką nad pacjentami z dystrofią mięśniową Duchenne’a.

Uniwersyteckie Centrum Kliniczne dysponuje pełną bazą konsultacyjną, laboratoryjną, obrazową, a także bazą do diagnostyki czynnościowej oraz sprawnie działającym systemem informatycznym. Schemat działania jest następujący:

- UCK otrzymuje informację o pacjencie drogą mailową lub telefonicznie, często za pośrednictwem stowarzyszeń;
- koordynator medyczny przeprowadza proces kwalifikacji pacjenta do przyjęcia do UCK — w trybie planowym/oстрыm, do poradni lub na oddział (pobyt jedno/kilkudniowy);
- koordynator CCR ustala termin przyjęcia i informuje pacjenta o podjętych decyzjach logistycznych;
- dana klinika (wyspecjalizowana w prowadzeniu konkretnego schorzenia) organizuje dalszą koordynację opieki.

Ważnym elementem są konsylia, nie tylko z udziałem niezbędnych specjalistów medycyny, ale również psychologów, dietetyków, fizjoterapeutów czy przedstawicieli opieki

społecznej. Testowany jest obecnie także model zatrudnienia *reha-managera*, którego zadaniem byłaby pomoc psychospołeczna rodzinie pacjenta. Ingeruje się zatem nie tylko w problemy medyczne, ale również w model życia rodziny, w której znajduje się pacjent z CR. Dobrym przykładem działania jest również tworzenie indywidualnych systemów edukacyjnych dla pacjentów z CR. Taki model zaproponowano niedawno w Gdańsku [7]. W oparciu o działające Centrum Chorób Rzadkich przy Uniwersytecie Gdańskim powstała pierwsza psychologiczna Poradnia Chorób Rzadkich, co zaowocowało między innymi wspólnymi publikacjami [8].

Podstawą działania systemu opieki koordynowanej jest także współpraca z organizacjami pacjenckimi, których znaczenie systematycznie wzrasta. Zdaniem autorów niniejszego artykułu model koordynowanej opieki nie byłby bez nich możliwy. Gdański UCK, jako jeden z pierwszych ośrodków w kraju, zaproponował celowaną opiekę nad pacjentem w domu, w oparciu o możliwości platformy cyfrowej i telemedycyny [9]. Nie do przecenienia jest również rola edukacji — UCK prowadzi szeroką edukację rodzin oraz osób zaangażowanych w opiekę nad pacjentem z CR. Tu jednak pojawiają się podstawowe trudności, wynikające często z przeciążenia i braku czasu. Tym niemniej stałym elementem są konferencje z udziałem pacjentów i ich rodzin [10]. Szeroka współpraca międzynarodowa i bogato udokumentowane doświadczenia własne zaowocowały włączeniem kilku jednostek klinicznych UCK do sieci ERN (*European Reference Network*), skupiającej specjalistów z zakresu chorób rzadkich. Poszczególne kliniki biorą udział w badaniach klinicznych oraz realizują unikalne terapie.

Statystyki dotyczące długości życia osób ze schorzeniami uwarunkowanymi genetycznie uległy znaczącej zmianie w porównaniu z danymi sprzed zaledwie 15 lat — średnia długość życia wyraźnie wzrosła. Opracowania zasad postępowania w wielu zespołach genetycznych, zwłaszcza przebiegających z niepełnosprawnością intelektualną, obejmowały dotąd okres dzieciństwa i dojrzewania. Nieliczne publikacje dotyczyły naturalnego przebiegu schorzenia oraz zasad terapii i rehabilitacji w dorosłości, a także w okresie *transition*, czyli przejścia z opieki pediatrycznej do opieki okresu dorosłości. Modyfikacji w zakresie opieki zdrowotnej towarzyszy z reguły bardziej zinstytucjonalizowany sposób prowadzenia chorego, a opieka wypracowana przez lata wymaga ponownego ukształtowania. Należy także pamiętać, że dla nowego zespołu, rzadkie schorzenie genetyczne przebiegające zwykle z niepełnosprawnością intelektualną jest znaczącym wyzwaniem. Zorganizowany proces przechodzenia młodocianego chorego powinien dotyczyć przejścia w ramach ambulatoryjnej opieki zdrowotnej. W niektórych krajach Europy, takich jak Francja, Włochy czy Niemcy, taki system został już wdrożony, a wspólne wizyty pediatry z internistą odbywają się w ramach kliniki opieki

przejściowej (TCC, *Transition Care Clinic*) [11–13]. Wybrane ośrodki w Polsce, obejmujące opieką pacjentów z CR, przystosowują się do prezentowanego modelu. To nowe zadanie, które stoi przed UCK.

Do prowadzenia odpowiednio dostosowanej opieki nad pacjentem z CR niezbędny jest krajowy rejestr tych schorzeń, pozwalający na dokładną ocenę liczby osób z CR, ich potrzeb oraz możliwości terapeutycznych. Utworzenie takiego rejestru stanowi jedno z zadań planu dla chorób rzadkich.

Przedstawione powyżej zestawienie stanowi kolejny głos w dyskusji nad próbą zmiany sposobu myślenia o CR. Podejmowane są działania na rzecz tworzenia centrów eksperckich z koordynowaną opieką nad osobami z CR, traktowaną jako inwestycja w przyszłość społeczeństwa. Problem ten nie dotyczy jedynie Polski. Ostatnie lata przyniosły znaczący postęp w tym zakresie — jesteśmy coraz bliżej realizacji planu dla chorób rzadkich, co spełniłoby marzenia nie tylko pacjentów i ich rodzin, ale także nasze — osób zaangażowanych w tworzenie modelu koordynowanej opieki.

INFORMACJE O ARTYKULE I DEKLARACJE

Wkład autorski

Wszyscy autorzy wnieśli równy wkład w powstały artykuł.

Finansowanie

Brak finansowania.

Konflikt interesów

Brak.

PIŚMIENNICTWO

1. Choroby rzadkie. INFARMA. <https://www.infarma.pl/teksty-newsletter/choroby-rzadkie/> (25.03.2025).
2. Ministerstwo Zdrowia. Leczenie. Choroby rzadkie. <https://archiwum.mz.gov.pl/leczenie/choroby-rzadkie/> (25.03.2025).
3. Walton H, Hudson E, Simpson A, et al. Defining coordinated care for people with rare conditions: a scoping review. *Int J Integr Care*. 2020; 20(2): 14, doi: [10.5334/ijic.5464](https://doi.org/10.5334/ijic.5464), indexed in Pubmed: [32607101](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32607101/).
4. Walton H, Simpson A, Ramsay ALG, et al. Development of models of care coordination for rare conditions: a qualitative study. *Orphanet J Rare Dis*. 2022; 17(1): 49, doi: [10.1186/s13023-022-02190-3](https://doi.org/10.1186/s13023-022-02190-3), indexed in Pubmed: [35164822](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35164822/).
5. Baynam G, Hartman AL, Letinturier MC, et al. Global health for rare diseases through primary care. *Lancet Glob Health*. 2024; 12(7): e1192–e1199, doi: [10.1016/S2214-109X\(24\)00134-7](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(24)00134-7), indexed in Pubmed: [38876765](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38876765/).
6. Kozieł A, Kononiuk A, Wiktorzak K. Opieka koordynowana, definicja, międzynarodowe doświadczenia jako inspiracja dla Polski. *Zdrowie Publiczne i Zarządzanie*. 2017; 15(3): 251–257, doi: [10.4467/20842627oz.17.028.7808](https://doi.org/10.4467/20842627oz.17.028.7808).
7. Doroszuk J. Edukacja dzieci z chorobami rzadkimi. O gdańskich praktykach uelastyczniania systemu. Difin 2024.
8. Anikiej-Wiczenbach P, Limanówka M, Mazurkiewicz-Beldzińska M, et al. Development and longitudinal neurocognitive functioning in mucopolysaccharidosis type IIIC: a case study. *J Appl Genet*. 2024 [Epub ahead of print], doi: [10.1007/s13353-024-00934-4](https://doi.org/10.1007/s13353-024-00934-4), indexed in Pubmed: [39739235](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39739235/).
9. Sobierajska-Rek A, Mański Ł, Jabłońska-Brudło J, et al. Establishing a telerehabilitation program for patients with Duchenne muscular dystrophy in the COVID-19 pandemic. *Wien Klin Wochenschr*. 2021; 133(7–8): 344–350, doi: [10.1007/s00508-020-01786-8](https://doi.org/10.1007/s00508-020-01786-8), indexed in Pubmed: [33346889](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33346889/).
10. Tumiene B, Peters H, Melegh B, et al. Rare disease education in Europe and beyond: time to act. *Orphanet J Rare Dis*. 2022; 17(1): 441, doi: [10.1186/s13023-022-02527-y](https://doi.org/10.1186/s13023-022-02527-y), indexed in Pubmed: [36536417](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36536417/).
11. Erspamer KJ, Jacob H, Hasan R. Practices, attitudes and barriers faced by internists and pediatricians in transitioning young adult patients to adult medicine. *Int J Adolesc Med Health*. 2019; 34(3), doi: [10.1515/ijamh-2019-0129](https://doi.org/10.1515/ijamh-2019-0129), indexed in Pubmed: [31883368](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31883368/).
12. Wasilewska E, Małgorzewicz S, Sobierajska-Rek A, et al. Transition from childhood to adulthood in patients with duchenne muscular dystrophy. *Medicina (Kaunas)*. 2020; 56(9): 426, doi: [10.3390/medicina56090426](https://doi.org/10.3390/medicina56090426), indexed in Pubmed: [32846887](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32846887/).
13. Okumura MJ, Kuo DZ, Ware AN, et al. Improving health care transitions for children and youth with special health care needs. *Acad Pediatr*. 2022; 22(2S): S7–S13, doi: [10.1016/j.acap.2021.03.014](https://doi.org/10.1016/j.acap.2021.03.014), indexed in Pubmed: [35248248](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35248248/).